



# **CARACTERÍSTICAS NEUROPSICOLÓGICAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE MONOSOMÍA 1p36**

## **TESIS DOCTORAL**

**SABINA BELLO RODRÍGUEZ**

**Director: Dr. Antonio Rodríguez Moreno**

SEVILLA, MARZO DE 2012

## ÍNDICE

	Página
<b>Capítulo I. Introducción.</b>	10
1. Síndrome Monosomía 1p36.	11
1.1. Introducción al síndrome Monosomía 1p36.	11
1.2. Definición y diagnóstico del síndrome Monosomía 1p36.	13
1.3. Primeras aproximaciones al síndrome Monosomía 1p36.	15
1.4. Características clínicas de los afectados con el síndrome Monosomía 1p36.	16
1.4.1. Desarrollo evolutivo.	16
1.4.2. Características clínicas a nivel neurológico.	20
1.4.2.1. Convulsiones.	20
1.4.2.2. Alteraciones a nivel de los nervios craneales.	21
1.4.2.2.1 Dificultades a nivel visual.	21
1.4.2.2.2 Dificultades a nivel auditivo.	22
1.4.2.3. Hallazgos electroencefalográficos.	22
1.4.2.4. Hallazgos por imagen de resonancia magnética (IRM).	22
1.4.3. Características clínicas a nivel de rasgos craneofaciales dismórficos.	23
1.4.4. Características clínicas a nivel cardíaco.	24
1.4.5. Características clínicas a nivel esquelético.	25
1.4.6. Características clínicas a nivel genitourinario.	25
1.4.7. Características clínicas a nivel endocrinológico.	25
1.4.8. Características clínicas a nivel dermatológico.	26
2. Representación cortical de los principales procesos cognitivos en niños.	27
2.1. Introducción.	27
2.2 Representación cortical de procesos preceptuales visuales básicos.	29
2.3 Representación cortical de procesos de memoria básicos.	36
2.4 Representación cortical del lenguaje.	42
2.4.1 Representación cortical de la comprensión del lenguaje.	42
2.4.2. Representación cortical de la generación de palabras.	45
2.4.3. Representación cortical de la fluidez verbal.	51
2.5. Representación cortical de las habilidades superiores: Inteligencia y correlatos neuroanatómicos.	53

3. Aspectos neuropsicológicos de niños con monosomía 1p36.	58
<b>Capítulo II. Objetivos.</b>	61
1. Objetivo general.	62
2. Objetivos específicos.	62
<b>Capítulo III. Metodología.</b>	64
1. Introducción.	65
1.1. Características generales de la paciente.	66
1.2. Características clínicas de la paciente.	66
1.2.1. Diagnóstico genético.	67
1.2.2. Diagnóstico cardiológico.	67
1.2.3. Diagnóstico oftalmológico.	67
1.2.4. Diagnóstico de dismorfologías.	67
1.2.4.1. A nivel esquelético.	67
1.2.4.2. A nivel genitourinario.	67
1.2.4.3. A nivel craneofacial.	67
1.2.5 Diagnóstico neurológico.	68
2. Procedimiento.	68
2.1. Aplicación de las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.	69
2.2. Aplicación del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.	69
2.3. Aplicación del Test Boehm de Conceptos Básicos.	70
2.4. Aplicación del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.	70
2.5. Aplicación de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.	70
3. Tareas y materiales.	70
3.1. Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.	71
3.1.1. Ficha técnica de las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.	71
3.1.2. Descripción de los subtests que componen a las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.	72
3.2. Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.	81
3.2.1. Ficha técnica del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.	81

3.2.2. Descripción de los subtests que componen al Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.	82
3.3. Test Boehm de Conceptos Básicos.	85
3.3.1. Ficha técnica de Test Boehm de Conceptos Básicos.	85
3.3.2. Descripción de las categorías que componen El Test Boehm de Conceptos Básicos.	86
3.4. Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.	87
3.4.1. Ficha técnica del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.	87
3.4.2. Descripción general del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.	88
3.5. Prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.	89
3.5.1. Ficha técnica de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.	89
3.5.2. Descripción de las subpruebas ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.	90
<b>Capítulo IV. Resultados.</b>	94
1. Percepción.	95
1.1. Percepción visual: Habilidades visuomotoras.	95
1.1.1 Coordinación visuomotora.	95
1.2. Percepción visual: Habilidades visuoperceptuales.	98
1.2.1. Reproducción de modelos tridimensionales (cubos) y bidimensionales (puzzles).	98
1.2.2. Copia y dibujo.	99
1.3. Percepción visual: Habilidades visuoperceptuales.	103
1.3.1. Discriminación figura-fondo y constancia de la forma.	103
1.4. Percepción Espacial: Posición en el espacio, relaciones espaciales y orientación derecha-izquierda.	106
2. Memoria.	109
2.1. Memoria inmediata a nivel visual.	109
2.2. Memoria inmediata a nivel verbal.	111
2.3. Memoria inmediata a nivel de números.	115
3. Lenguaje.	117

3.1. Fluidez verbal.	118
3.2. Vocabulario.	120
3.3. Comprensión.	121
3.4. Fonética y fonología.	125
4. Habilidades superiores.	129
4.1. Conceptos básicos.	129
4.2. Opuestos.	132
4.3. Habilidades de cálculo.	133
5. Psicomotricidad.	135
5.1. Coordinación motora de piernas y brazos.	136
5.2. Acción imitativa.	139
<b>Capítulo V. Discusión.</b>	145
1. Características clínicas de la paciente.	146
2. Percepción.	148
3. Memoria.	155
4. Lenguaje.	159
5. Habilidades superiores.	166
6. Psicomotricidad.	169
7. Aspectos principales a tener en cuenta.	170
<b>Capítulo VI. Conclusiones.</b>	174
<b>Capítulo VII. Referencias.</b>	178
<b>Capítulo VIII. Anexos.</b>	188
Anexo 1. Diagnóstico genético.	189
Anexo 2. Diagnóstico cardiológico.	190
Anexo 3. Diagnóstico oftalmológico.	191
Anexo 4. Diagnóstico de dismorfologías.	192
Anexo 5. Diagnóstico a nivel de características craneofaciales y diagnóstico neurológico.	193
Anexo 6. Generalidades del programa de intervención.	194

## **LISTADO DE TABLAS**

- Tabla 1. Nivel de retardo mental en niños con Síndrome 1p36.
- Tabla 2. Características del desarrollo motor en niños con Síndrome 1p36.
- Tabla 3. Características del desarrollo en el área de comunicación, lenguaje y habla en niños con Síndrome 1p36.
- Tabla 4. Características del desarrollo en el área personal-social en niños con Síndrome 1p36.
- Tabla 5. Características del desarrollo en el área adaptativa en niños con Síndrome 1p36.
- Tabla 6. Ficha técnica Escalas Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.
- Tabla 7. Subtest de Cálculo.
- Tabla 8. Parte I Subtest Memoria verbal.
- Tabla 9. Parte I subtest Orientación derecha-izquierda.
- Tabla 10. Subtest Acción imitativa.
- Tabla 11. Parte I subtest Memoria numérica.
- Tabla 12. Subtest Opuestos.
- Tabla 13. Ficha técnica de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.
- Tabla 14. Ficha técnica del Test Boehm de Conceptos Básicos.
- Tabla 15. Ficha técnica del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.
- Tabla 16. Ficha técnica de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.

- Tabla 17. Elementos fonológicos que se consideran alcanzados durante la primera evaluación en el año 2009.
- Tabla 18. Elementos fonológicos que se consideran alcanzados durante la primera evaluación en el año 2010.
- Tabla 19. Resumen de elementos fonológicos que se consideran alcanzados 2009-2010.
- Tabla 20. Elementos fonológicos que se consideran en proceso de desarrollo 2009-2010.
- Tabla 21. Elementos fonológicos en los que no se observa avance 2009-2010.
- Tabla 22. Subtests en los que la paciente mejora su ejecución en el año 2010 respecto al año 2009.
- Tabla 23. Subtests en los que la paciente mantiene el mismo nivel de ejecución en el año 2010 respecto al año 2009.
- Tabla 24. Subtests en los que la paciente mantiene el mismo nivel de retraso mental respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009.
- Tabla 25. Subtests en los que observamos que el nivel de retraso mental disminuye respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009.
- Tabla 26. Subtests en los que observamos que el nivel de retraso mental aumenta respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009.

## **LISTADO DE FIGURAS**

- Figura 1. Cromosoma 1 y delección 1p36 de tipo terminal.
- Figura 2. Heterotopia nodular periventricular.
- Figura 3. Características craneofaciales.
- Figura 4. Características esqueléticas.
- Figura 5. Giro fusiforme-medial derecho y rostros.
- Figura 6. El giro temporal lateral izquierdo fusiforme/inferior y las letras.
- Figura 7. Activaciones asociadas con la formación de memorias exitosas.
- Figura 8. Activaciones durante tareas de comprensión en niños y adultos.
- Figura 9. Conexiones fronto-temporales.
- Figura 10. Efectos relacionados con la edad durante generación de palabras.
- Figura 11. Patrones de cambio en la actividad relacionados con la edad durante el desarrollo.
- Figura 12. Mapas de activación de Resonancia Magnética funcional durante tareas de fluidez Verbal.
- Figura 13. Correlaciones entre el coeficiente intelectual (CI) y el grosor cortical.
- Figura 14. Subtest Construcción con cubos.
- Figura 15. Subtest Rompecabezas.
- Figura 16. Subtest Memoria pictórica.
- Figura 17. Subtest Secuencia de golpeo.
- Figura 18. Subtest Copia de dibujos.
- Figura 19. Subtest Dibujo de un niño.
- Figura 20. Subtest Recuento y distribución
- Figura 21. Subtest Coordinación visuomotora.
- Figura 22. Subtest Discriminación figura-fondo.
- Figura 23. Subtest Constancia de la forma.



Figura 24.	Subtest Posiciones en el espacio.
Figura 25.	Subtest Relaciones espaciales.
Figura 26.	Conceptos básicos.
Figura 27.	Vocabulario en imágenes.
Figura 28.	Aspecto semántico ELCE-R.
Figura 29.	Aspecto analítico sintético ELCE-R.
Figura 30.	Aspecto de pensamiento ELCE-R.
Figura 31.	Coordinación visuomotora.
Figura 32.	Habilidades visuoperceptuales: Reproducción de modelos.
Figura 33.	Habilidades visuoperceptuales: Copia y dibujo.
Figura 34.	Habilidades visuoperceptuales: Discriminación figura-fondo y
Figura 35.	Constancia de la forma.
Figura 36.	Percepción espacial.
Figura 37.	Memoria visual: Dibujos y Secuencia de golpeo.
Figura 38.	Memoria verbal: Palabras y Cuentos.
Figura 39.	Memoria numérica: Dígitos directos y Dígitos inversos.
Figura 40.	Fluidez Verbal.
Figura 41.	Vocabulario.
Figura 42.	Comprensión.
Figura 43.	Conceptos básicos.
Figura 44.	Opuestos.
Figura 45.	Habilidades de Cálculo.
Figura 46.	Coordinación motora.
Figura 47.	Acción imitativa.



## CAPITULO I. INTRODUCCIÓN

## **1. SÍNDROME MONOSOMÍA 1P36.**

### **1.1 . Introducción al síndrome Monosomía 1p36.**

El síndrome Monosomía 1p36 forma parte de grupo de enfermedades conocidos como “Enfermedades de Baja Prevalencia” o “Enfermedades Raras” (ER). Las ER han sido definidas en el marco de la Comunidad Europea como aquellas con riesgo vital o bien de carácter crónico debilitantes cuya prevalencia es inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. Dadas sus características, precisan de esfuerzos especiales para abordarlas y para prevenir la morbilidad y la mortalidad perinatal o temprana que producen, la reducción de la esperanza y la calidad de vida que conllevan y su elevado impacto socio-económico. La tasa de prevalencia por debajo de la cual se acepta la calificación de Enfermedad Rara varía según el país que otorgue dicha calificación y oscila entre 1 (Australia) y 7 (Estados Unidos) por 10.000 individuos. El interés de este límite radica en que dependiendo del mismo se podría optar a los beneficios de ayudas y subvenciones especiales para la investigación de una determinada enfermedad o desarrollo de nuevos fármacos para su tratamiento.

Dentro de las características de las ER, (Posada de la Paz M. et al., 2007) mencionan:

- 1) Los conocimientos sobre estas enfermedades son aún muy recientes y están poco extendidos en la red sanitaria. Este hecho conlleva problemas añadidos como son la dificultad de obtención de un diagnóstico rápido y certero, la falta de tratamientos adecuados e incluso la inexistencia de medicaciones específicas.
- 2) Una de las principales consecuencias del proceso diagnóstico es la falta de coordinación entre niveles asistenciales (primaria y especializada) y entre los propios especialistas.
- 3) Estas enfermedades suelen presentarse acompañadas de otras disfunciones en órganos diversos y de enfermedades asociadas. Como no se cuenta con conocimientos suficientes no suele haber tratamientos globales, por lo que el paciente recibe tratamientos particularizados por las especialidades médicas, con el consiguiente peregrinaje a lo largo de la red sanitaria y la relativa adecuación a los tratamientos. Al sufrimiento que origina la enfermedad se suma la

incertidumbre sobre el diagnóstico y sobre el tratamiento recibido motivo fundamental de que se planteen la creación de Unidades Hospitalarias de referencia que los aborden.

- 4) Estas enfermedades tienen una repercusión negativa en la calidad de vida. En general son de carácter degenerativo e irreversible, es decir, sin curación y afectan directamente a las capacidades de relación del enfermo con su entorno físico y social.
- 5) Su dispersión y baja prevalencia hacen que no tengan una clara repercusión social. La solidaridad es menos patente que en otros casos.
- 6) Las posibilidades de un diagnóstico certero y del consiguiente tratamiento depende muchas veces del azar, de la posibilidad de que los profesionales a los que acude el paciente establezcan una sospecha diagnóstica “acertada” y puedan orientar el caso adecuadamente.
- 7) La investigación dirigida a la obtención de tratamientos de este tipo de enfermedades tiene un coste excesivo, la relación coste-beneficio no es interesante por el escaso número de pacientes.

La mayoría de ER son genéticas, pero no todas tienen esta etiología, también existen ER que por ejemplo tienen un origen infeccioso o parasitario o incluso pueden ser secundarias a la acción de productos químicos.

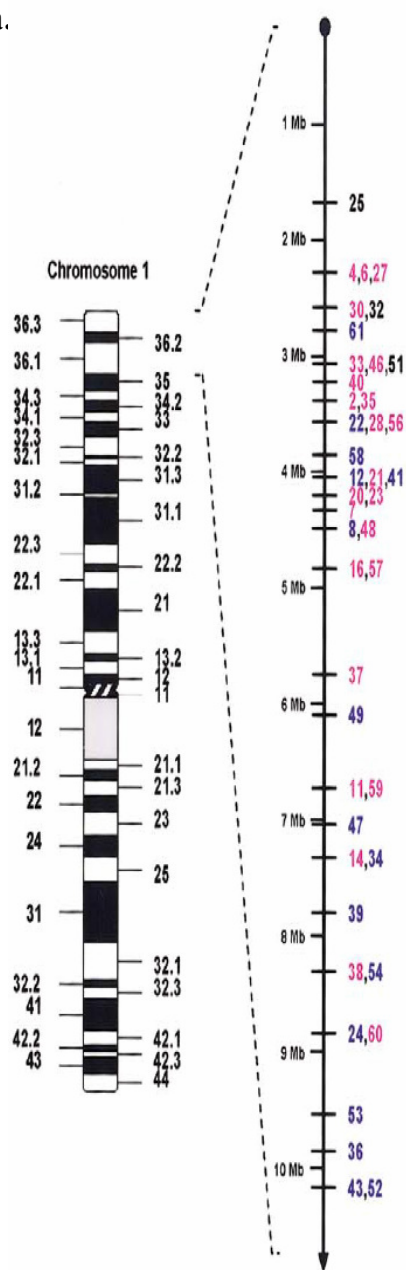
En el caso de la Monosomía 1p36 sí nos encontramos frente a una etiología de tipo genético. Esta enfermedad al igual que el resto de ER, presenta dificultades a la hora de ser diagnosticada y tratada, debido a las características antes descritas. La Monosomía 1p36 requiere de un abordaje multi-disciplinar en el que no sólo se trabaje sobre las dificultades médicas sino también sobre las dificultades a nivel cognitivo y conductual. Es por esto, que esta memoria aportará algunos elementos en relación al desarrollo cognitivo que pueden servir como lineamientos iniciales para programas adecuados de intervención cognitiva.

## **1.2. Definición y diagnóstico del síndrome Monosomía 1p36.**

La Monosomía 1p36 es un síndrome genético, considerado el síndrome más común de microdelección subtelomérica, no visible mediante cariotipo convencional. Se estima que la incidencia del síndrome es de 1 en 5000 nacimientos (Shaffer y Lupski 2000) y se han citado cerca de 100 casos en el mundo (Battaglia, et al. 2008a). En latinoamérica se han descrito en la bibliografía 2 casos (Villarroel et al., 2011), a nivel de España no hay reportes estadísticos ni en la Federación de enfermedades raras (FEDER), ni en el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet). Es causado por la delección de la región p36 (banda 6, región 3 del brazo corto) del cromosoma 1 (1p36) según la nomenclatura (An Internacional System for Human Cytogenetic Nomenclature ISCN, 1995), por uno o varios mecanismos genéticos. Se estima que el 52% de individuos tienen una delección terminal en la banda 6 de la región 3 “de novo”, que el 29% tienen una delección intersticial de tamaño variado, el 12% tienen más reordenamientos complejos del cromosoma que pueden incluir mas de una delección 1p36 o una delección 1p36 con una duplicación 1p36, y aproximadamente el 7% tienen un cromosoma derivado 1 (en el cual la región telomérica 1p es remplazada por otro cromosoma final) (Battaglia y Shaffer, 2008b).

El diagnóstico del síndrome requiere de análisis genéticos. Las citogenéticas convencionales no pueden detectar estos diferentes reordenamientos, particularmente los que son cromosomas derivados. La mayoría de las delecciones citogenéticas visibles involucran a las bandas teloméricas de los cromosomas. Los reordenamientos de estas regiones terminales son frecuentemente difíciles de identificar por técnicas rutinarias de bandeo, porque la mayoría de los extremos de los cromosomas se tiñen con GTG-banding. Esto es especialmente cierto para la banda terminal del brazo corto del cromosoma 1. Las técnicas que mejor permiten el diagnóstico del síndrome son la técnica de hibridación in situ con fluorescencia (FISH) y la técnica de hibridación genómica comparativa (array-CGH). La técnica FISH, utilizando sondas a las regiones subteloméricas de todos los extremos terminales del cromosoma excluyendo los brazos cortos acrocéntricos, ha sido de mucha ayuda en la identificación de delecciones terminales que antes eran difíciles de visualizar, incluida la monosomía 1p36 (Figura 1 ). La técnica array-CGH es también capaz de detectar la complejidad de algunas delecciones propias del síndrome (Battaglia y Shaffer, 2008; Heilstedt et al., 2003b).

a.



b.

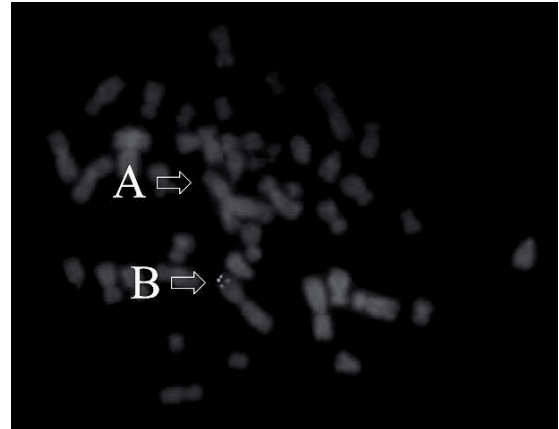


Figura 1. Cromosoma 1 y deleción 1p36 de tipo terminal. a) Se presenta la localización de una deleción de tipo terminal en el cromosoma 1, brazo corto (p), banda 3, región 6 (1p36). b) Estudio de hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH) en fase metafase de un caso estudiado. Se puede observar como las señales telomérica y subtelomérica están ausentes en el cromosoma con la microdeleción terminal (1p36, flecha A), y presentes en homólogo normal (flecha B). (Tomado de Heilstedt et al., 2003b; Villarroel et al., 2011).

### **1.3. Primeras aproximaciones al síndrome Monosomía 1p36.**

El primer caso del Síndrome 1p36 fue publicado por Yunis et al. (1981). Se trataba de una niña de 4 años de edad, quien presentaba retraso mental severo y anomalías congénitas, entre las que se incluían fontanelas anchas, hipotonía generalizada y murmullo sistólico de grado III/IV. A partir de análisis por bandeo demostraron su cariotipo balanceado 45,XX,ter rea (1;21) (p36;p13) (cariotipo femenino, con reagrupación uno veintiuno, con puntos de quiebre en la banda 6, región 3, del brazo corto del cromosoma 1 y en la banda 3, de la región 1 del brazo corto del cromosoma 21) los autores sugirieron que una delección submicroscópica del brazo corto del cromosoma 1 (1p) podría dar cuenta de las características clínicas de los pacientes.

Keppler-Noreuil et al., (1995), realizaron un estudio con 13 pacientes que presentaban pequeñas delecciones terminales que involucraban al cromosoma 1p36.22 (sub-banda 22, de la banda 6, de la región 3, del brazo corto del cromosoma 1). Distinguieron dos tipos diferentes de fenotipias; por un lado, falta de crecimiento y por otro macrosomía (tamaño excesivo del cuerpo). Los autores especularon que estas diferencias podrían ser consecuencia del origen parental o de diferencias en el tamaño de la delección. Estos pacientes no presentaban delecciones 1p36 puras, la mayoría de los pacientes tenían un doble desbalance segmentario debido a translocaciones desbalanceadas, por lo que sus características clínicas resultantes de la delección de 1p36 no podían distinguirse de las causadas por el desbalance del otro cromosoma.

El fenotipo del síndrome fue delineado a partir de un estudio realizado con 13 pacientes (Shapira et al., 1997). El examen clínico de estos pacientes, mostró que las características más comunes del mismo eran; el retraso mental, la fontanela anterior grande, retraso motor/hipotonía, problemas visuales y auditivos, convulsiones y retraso en el crecimiento. Los pacientes también presentaban características faciales; puente nasal plano, orejas de implantación baja con hélices engrosadas y ojos hundidos.

Durante este mismo año otro estudio (Eugster et al., 1997) describió el caso de una niña de 4 años con mosaicismo por delección 1p36.33 (sub-banda 33, de la banda 6, de la región 3, del brazo corto del cromosoma 1) quien presentaba dentro de sus características clínicas: convulsiones (a las tres semanas del nacimiento), retraso severo del desarrollo, muy pobre (casi ausente) adquisición del lenguaje, estrabismo, pérdida

auditiva e hipotonía. También presentaba problemas del comportamiento como estallidos o arrebatos de mal humor, impulsividad y conductas auto-lesivas (se mordía las manos cuando estaba enojada), hiperfagia que incrementaba con la edad y en consecuencia su peso había aumentado de 50.º centil a muy por encima del 95.º centil. Su talla era de 102 cm y su peso de 25 Kg. Tenía una frente angosta, ojos hundidos con fisuras palpebrales en forma de “almendra”, hipoplasia media facial, la boca pequeña girada hacia abajo y un gran paladar ojival. Las orejas eran pequeñas, bien formadas y en posición normal. Las manos eran pequeñas principalmente porque los dedos eran cortos y el quinto dedo con clinodactilia. Los pies eran pequeños y con dedos cortos. Su evaluación inicial, historia y hallazgos físicos sugerían un posible diagnóstico del síndrome Prader-Willi pero los análisis citogenéticos lo descartaron (Eugster et al., 1997).

#### 1.4. Características clínicas de los afectados con el síndrome Monosomía 1p36.

##### 1.4.1. Desarrollo evolutivo.

Muchos autores refieren la presencia de retraso mental en pacientes con el síndrome 1p36, sin embargo son pocas las descripciones clínicas detalladas acerca de las características del desarrollo, tampoco se menciona el tipo de evaluación clínica que se lleva a cabo con los niños para determinar sus dificultades en cada una de las áreas cognitivas, ni los instrumentos de evaluación. A continuación se presentan de forma esquemática los hallazgos obtenidos en las siguientes áreas del desarrollo: nivel de retraso mental (Tabla 1), características del desarrollo motor en niños con síndrome 1p36 (Tabla 2), características del desarrollo en el área de comunicación, lenguaje y habla en niños con síndrome 1p36 (Tabla 3), características del desarrollo en el área adaptativa en niños con síndrome 1p36 (Tabla 5).

Tabla 1.

Nivel de retraso mental en niños con Síndrome 1p36.

Nivel de retraso mental	Referencias
Presencia de retraso mental que varía desde <b>moderado hasta profundo</b> . Sólo se han reportado tres casos de niños con retraso mental leve.	- Shapira et al., 1997. - Heilstedt et al., 2003b. - Battaglia et al., 2008a, 2008b, 2005 y 2001.



Tabla 2.

Características del desarrollo motor en niños con Síndrome 1p36.

Área de desarrollo motor	Referencias
<b>Control cefálico</b>	
- Para algunos autores se da entre los 5 y los 15 meses de edad en niños con menor retraso, y otros niños en cambio mejoran este control hasta los dos o tres años.	- Battaglia et al., 2008a.
<b>Giros</b>	
- La edad para iniciar giros de supino a prono al parecer se encuentra entre un rango de 6 a 24 meses.	- Battaglia et al., 2008a.
<b>Sedestación</b>	
- La edad en la que se sientan solos podría estar entre un rango de 7 meses a tres años según reporte de algunos autores y entre 9 meses y 5 años ½ para otros. Existe un pequeño porcentaje de niños que pasados estos rangos de edad continúan requiriendo de asientos con apoyo especial ya que no logran sentarse sin ayuda.	- Battaglia et al., 2008a.
<b>Marcha autónoma</b>	
- Empiezan a caminar de manera independiente entre un rango de edad de 2 a 7 años.	- Battaglia et al., 2008a.
<b>Coordinación</b>	
- Se observan dificultades de coordinación a nivel de la marcha y de coordinación muscular al tragar.	- Reish et al., 1995. - Battaglia et al., 2004. - Heilstedt et al., 2003b.
<b>Tono</b>	
- Cerca del 85% de sujetos presenta hipotonía muscular, más marcada durante los primeros años de vida.	- Blennow et al., 1996. - Knight-Jones et al., 2000. - Zenker et al., 2002. - Heilstedt et al., 2003b. - Battaglia et al., 2004.

Tabla 3.

Características del desarrollo en el área de comunicación, lenguaje y habla en niños con Síndrome 1p36.

<b>Área de comunicación, lenguaje y habla</b>	<b>Autores</b>
Dificultades importantes en la aparición del <b>lenguaje expresivo</b> . Siendo ausente o muy pobre en la mayoría de los individuos.	- Slavotinek et al., 1999. - Wu et al., 1999. - Battaglia et al., 2001, 2005, 2008a, y 2008b.
La <b>comprensión del lenguaje</b> “parece” limitada a un contexto específico.	- Battaglia et al., 2008b.
La <b>intención comunicativa</b> está limitada durante los primeros años, tiende a mejorar con el tiempo, con extensión a un repertorio de gestos.	- Battaglia et al., 2008b.
La <b>capacidad de escritura</b> se limita al garabateo.	- Battaglia et al., 2008b.

Tabla 4.

Características del desarrollo en el área personal-social en niños con Síndrome 1p36.

<b>Área personal-social</b>	<b>Autores</b>
<b>Interacción</b>	- Reish et al., 1995.
Algunos autores han descrito presencia de rasgos autistas.	- Blennow et al., 1996.
Un alto porcentaje de niños presenta dificultades a nivel de la interacción social.	- Shapira et al., 1997. - Battaglia et al., 2004.
<b>Alteraciones conductuales</b>	- Reish et al., 1995.
Dentro de las alteraciones conductuales se han citado las siguientes:	- Shapira et al., 1997. - Eugster et al., 1997.
- Estallidos de mal humor.	- Knight-Jones et al., 2000.
- Episodios de actividad física violenta, pueden golpear o lanzar objetos.	- Battaglia et al., 2004 y 2008a.
- Comportamiento auto-lesivo:	
o se succionan los dedos excesivamente, llegándose a producir llagas o heridas.	
o se pellizcan a sí mismos.	
o se muerden la mano/muñeca.	
- Presencia de conductas estereotipadas y/o autoestimulantes:	
o exploración persistente de manos.	
o aleteo.	
o sacudir la cabeza, golpearla y balancearla.	
o tendencia a oler, balancear o golpear objetos de manera repetitiva y sin sentido.	

No existen datos de otros elementos implicados en este nivel de desarrollo (autoconcepto, seguimiento de normas, rol social).

Tabla 5.

Características del desarrollo en el área adaptativa en niños con Síndrome 1p36.

<b>Área personal-social</b>	<b>Autores</b>
<b>Conducta alimenticia</b>	- Eugster et al., 1997.
- Hiperfagia en algunos de los sujetos.	- Battaglia et al., 2008a.
- Dificultades para alimentarse causada por hipotonía en fisuras orales y/o faciales:	- Heilstedt et al., 2003b.
o dificultad para chupar.	
o pobre coordinación para tragar con consecuente aspiración y/o reflujo gastroesofágico y vomito.	
o disfagia orofaríngea (de leve a severa).	
- En pocos sujetos se ha descrito la presencia de estenosis hipertrófica del píloro, que es una de las causas del vómito persistente en el recién nacido y en lactantes menores de 3 meses de edad.	

No existen datos de otros elementos implicados en este nivel de desarrollo (sueño, control de esfínteres y elementos relacionados con la autonomía entre otros).

#### **1.4.2. Características clínicas a nivel neurológico.**

##### **1.4.2.1 Convulsiones.**

Los estudios muestran que entre el 44% y el 58% de los niños diagnosticados con el síndrome presentan algún tipo de convulsión (Heilstedt et al., 2001, 2003b; Battaglia et al., 2008a).

En un estudio realizado con 60 pacientes, (Battaglia et al., 2008a), el 44% (26 niños) presentó convulsiones de inicio entre los 4 días y los 2 años y 8 meses de edad. Las crisis eran de diferentes tipos entre las que se incluían: clónicas (unilaterales y bilaterales), espasmos infantiles, parciales complejas, tónico/clónicas, ausencias atípicas, tónicas, o espasmos tónicos. El 25% (2 niños) de los niños con convulsiones de este estudio tenía espasmos infantiles de inicio entre los 3 y 10 meses de edad. En 14

niños los espasmos estaban asociados a un electroencefalograma hipsarrítmico (marcada desorganización del ritmo de base), característica propia del Síndrome de West. En 8 niños los espasmos infantiles estaban precedidos por una convulsión clónica focal o generalizada que ocurría entre 1 y 7 ½ meses antes. Los espasmos infantiles estaban bien controlados por corticotropina en 11 pacientes (73.3% de la muestra), mientras en 2 de ellos el Síndrome West evolucionó a una imagen electroclínica de tipo Lennox-Gastaut, con ausencias atípicas, espasmos tónicos, y crisis tónicas nocturnas, 1 de estos pacientes continuó siendo resistente a la medicación y otro evolucionó lentamente con los años (Battaglia et al., 2008a).

Dentro de este mismo estudio, 11 pacientes tenían convulsiones variadas (clónica, tónica, tónico/clónica, parcial compleja), de inicio entre 2 semanas y 17 meses de edad, que estaban más controladas con medicamentos antiepilépticos de uso común. En 21 pacientes las convulsiones pararon durante 8 semanas a los 6 años de edad y dejaron de recibir medicación durante algunos años.

En otro estudio realizado por Heilstedt et al. (2001) con 24 pacientes, el 46% (11 niños) tenían epilepsia. El autor dividió el grupo entre los que tenían crisis médicamente intratables (3 de 11), los que tenían espasmos infantiles (3 de 11) y los que tenían epilepsia bien controlada con la medicación (5 de 11). Por otra parte 3 (12.5%) de los 24 evaluados tenían una historia de 2 o menos convulsiones, las cuales habían ocurrido al inicio de la infancia. En todos los pacientes con historia de convulsiones, la descripción física dada por los padres, incluía movimientos de tipo tónico o tónico/clónico de las extremidades concomitantes con desviación de los ojos en muchos casos. Todos los pacientes estaban siendo tratados con antiepilépticos (AEDs). Los pacientes que sólo habían presentado crisis durante el inicio de la infancia recibieron AEDs, durante un breve periodo durante el primer año de vida.

#### **1.4.2.2. Alteraciones a nivel de los nervios craneales.**

- 1.4.2.2.1 Dificultades a nivel visual: las alteraciones oftalmológicas más comunes asociadas al síndrome son; estrabismo, nistagmus, errores refractivos e inatención visual (Heilstedt et al., 2003b; Battaglia et al., 2008a). En menor grado se pueden observar cataratas, astigmatismo, fotofobia, albinismo retinal, y coloboma en el nervio óptico (el surco del nervio no se sella correctamente) (Gajecka et al., 2007;

Battaglia et al., 2008a). Algunas de éstas patologías se relacionan con alteraciones a nivel del nervio óptico y del nervio troclear otras con anomalías del disco óptico. Cerca del 80% de los niños con éste síndrome presentan dificultades a nivel visual.

- 1.4.2.2.2 Dificultades a nivel auditivo: cerca de dos tercios de niños con el síndrome presentan dificultades en este nivel. Los niños pueden presentar pérdida auditiva muy variada (varios niveles de leve a severa). La pérdida puede ser de tipo neurosensorial, causada por alteraciones del nervio auditivo o conductiva causada por alteraciones del oído medio (Heilstedt et al., 2003a).

#### **1.4.2.3. Hallazgos electroencefalográficos.**

Dentro de los estudios del síndrome se encuentran hallazgos variados tales como; hipsarritmia, picos focales y multifocales; pico lento generalizado y ondas complejas; asimetría de actividad de ondas lentas; rápido ritmo de reclutamiento; y actividad de fondo lenta. (Knight-Jones et al., 2000; Heilstedt et al., 2001; Battaglia et al., 2004).

#### **1.4.2.4 Hallazgos por imagen de resonancia magnética (IRM).**

Neal et al. (2006), describieron el caso de una paciente (niña de 3 años de edad) con delección 1p36.22-> 1pter (zona terminal, sub-banda 22, de la banda 6, de la región 3, del brazo corto el cromosoma 1) asociada a heterotopia periventricular (trastorno de la migración celular del córtex). En la imagen por resonancia magnética (IRM) se observó heterotopia de varios nódulos de sustancia gris a lo largo de la pared del ventrículo izquierdo, el rostro del cuerpo calloso estaba truncado, los ventrículos estaban ligeramente alargados y se veían áreas irregulares de hiperintensidad en la sustancia blanca periventricular y subcortical consistente con mielinización tardía (Figura 2).

Battaglia et al. (2008a), realizaron IRM en 49 pacientes y hallaron: ensanchamiento de los ventrículos laterales (en 18 pacientes), atrofia cortical (en 10 pacientes), ensanchamiento de espacios subaracnoideos (en 11 pacientes), atrofia cerebral difusa (en 5 pacientes) y ensanchamiento del opérculo frontotemporal (en dos pacientes).

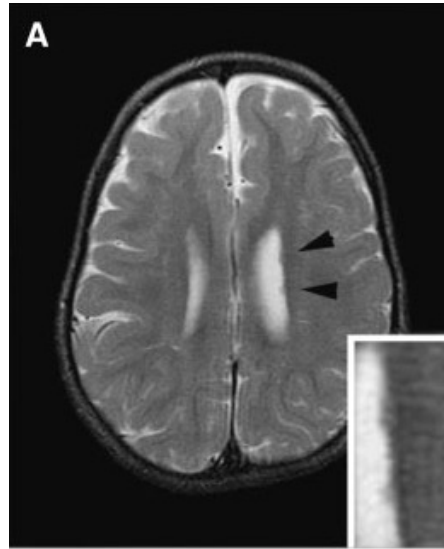


Figura 2. Heterotopia nodular periventricular. La figura corresponde a la resonancia magnetica (RM) de un individuo con diagnóstico de Síndrome de delección 1p36. En la RM se observa heterotopia nodular periventricular en la parte anterior del ventrículo lateral izquierdo (señales negras). El *rostrum del cuerpo calloso* también esta truncado, los ventrículos están ligeramente ensanchados y las áreas de hiperintensidad observadas bilateralmente en la sustancia blanca subcortical y periventricular concuerdan con mielinización retardada. El área aumentada (en la esquina derecha inferior) ilustra dos heterotopias periventriculares (Tomado de Neal et al., 2006).

Dentro de este mismo estudio se observaron anomalías en la sustancia blanca en 8 pacientes; retraso en la mielinización (4 pacientes), áreas multifocales hiperintensas en imágenes T2 (en 1 paciente), leucomalacia (daño de la sustancia blanca) periventricular (en 3 pacientes) y dos pacientes tenían una malformación Chari tipo 1.

Se encontraron también alteraciones morfológicas de las estructuras comisurales (en 8 pacientes); hipoplasia, adelgazamiento y ensanchamiento total o parcial del cuerpo calloso (en 6 pacientes), *cavum septum pellucidum* (en 1 paciente).

#### 1.4.3. Características clínicas a nivel de rasgos craneofaciales dismórficos.

Dentro del síndrome se encuentran los siguientes rasgos; microbraquicefalia (65%), fontanela anterior grande y con cierre tardío (77%), cejas rectas (100%), ojos hundidos (100%), epicanto (50%), raíz/puente nasal anchos (100%), hipoplasia del tercio medio facial (100%), orejas implantadas anormalmente posteriormente rotadas/bajas (40%), filtrum largo (100%), barbilla puntiaguda (100%) (Battaglia et al., 2008a). Otros autores también han observado estos rasgos y adicionalmente hélices de los oídos engrosadas (Shapira et al., 1997; Eugster et al., 1997) (Figura 3).



Figura 3. Características craneofaciales. La figura presenta fotografías frontales y laterales de pacientes diagnosticados con el Síndrome de delección 1p36, en las que se pueden apreciar algunos de los rasgos craneofaciales propios del síndrome (Tomado de Battaglia et al., 2008a).

#### 1.4.4. Características clínicas a nivel cardiaco.

Alteraciones a nivel cardiaco ocurren entre el 43% y el 71% de los pacientes e incluyen (en orden de frecuencia); defectos septales auriculares y ventriculares, anomalías valvulares, ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot (cuatro malformaciones que dan lugar a la mezcla de sangre venosa con la arterial), coartación de la aorta, estenosis (estrechamiento) infundibular del ventrículo derecho y anomalía de Ebstein (alteración de la válvula tricúspide) (Heilstedt et al., 2003b; Battaglia et al., 2008a). El 27% presentan cardiomiopatía en los primeros años de vida. En el 23% esta cardiomiopatía es de tipo no compactada y tiende a mejorar con el tiempo (Battaglia et al., 2008a).



#### **1.4.5. Características clínicas a nivel esquelético.**

Se presentan malformaciones esqueléticas aproximadamente en el 40% de los pacientes e incluyen; retraso en el crecimiento óseo, braquidactilia (Ej; pies y manos cortos), escoliosis, anomalías en las costillas y extremidades inferiores asimétricas (Battaglia y Shaffer, 2008). En algunos pacientes también se ha observado estenosis espinal congénita y clinodactilia (Reish et al., 1995; Eugster et al., 1997). En muy pocos pacientes se ha descrito la presencia de polidactilia (Keppler-Noreuil et al., 1995) (Figura 4).



Figura 4. Características esqueléticas. En las fotos se pueden apreciar algunas de las características a nivel esquelético. Como braquidactilia y clinodactilia del quinto dedo. (Tomado de Battaglia et al., 2008a).

#### **1.4.6. Características clínicas a nivel genitourinario.**

Anomalías genitourinarias pueden presentarse aproximadamente en el 22% de los individuos e incluyen; pelvis renal unilateral con hidronefrosis del polo superior, ectopia renal con quiste en el riñón derecho y ectasia pélvica. En una minoría de hombres se ha descrito criptorquidia, hipospadias, hipoplasia escrotal, y micropenes. Y en mujeres se ha descrito labios menores pequeños y clítoris pequeño, labios mayores hipertróficos e hipoplasia uterina (Battaglia et al., 2008a).

#### **1.4.7. Características clínicas a nivel endocrinológico.**

Se ha descrito hipotiroidismo en el 15% -20% de individuos de varias edades que presentan el síndrome, en ellos se han estudiado los niveles de Tirotropina (TSH) y Tiroxina (T4) (Heilstedt et al., 2003b; Battaglia et al., 2008a).

#### **1.4.8. Características clínicas a nivel dermatológico.**

Alteraciones en este nivel se han descrito en pocos individuos, a saber; telangiectasia en la piel, máculas hiperpigmentadas (Keppler-Noreuil et al., 1995) y excesiva piel en el cuello (Wang y Chen, 2004).

## **2. REPRESENTACIÓN CORTICAL DE LOS PRINCIPALES PROCESOS COGNITIVOS EN NIÑOS.**

### **2.1 Introducción**

Dentro de los objetivos del trabajo del neuropsicólogo a nivel clínico están los de desarrollar programas de rehabilitación, intervención o estimulación de los procesos cognitivos.

Cuando este tipo de procesos se llevan a cabo con niños que presentan retraso a nivel del desarrollo, lo primero que se debe hacer es evaluar el nivel en el que se encuentra cada proceso cognitivo (incluyendo los niveles implicados en cada uno), ésta evaluación brinda al neuropsicólogo la posibilidad de determinar no sólo el nivel del niño respecto a su grupo de edad sino elementos específicos donde existen dificultades. Una vez realizada la evaluación del desarrollo, el neuropsicólogo establece una serie de hipótesis basándose en los resultados individuales y en perfiles de desarrollo existentes tanto en población normal como en poblaciones clínicas que se asemejen a cada caso.

Las hipótesis que establece el neuropsicólogo son principalmente en relación a la identificación de signos cognitivos, comportamentales y sociales más que a predicciones relacionadas con la lateralización y localización de lesiones cerebrales, ya que esto es y seguirá siendo competencia médica.

Existen muchas publicaciones de neuropsicología en que se correlaciona ejecución en alguna prueba y lesión cerebral en determinada ubicación, esto teóricamente es interesante, ya que gracias a ello se conoce bastante acerca de la función de ciertas áreas cerebrales, pero debe tenerse en cuenta que en la literatura experimental, el lugar de la lesión es conocido y comprobado por medios radiológicos. El utilizar pruebas psicológicas para este tipo de objetivos conlleva un grave error metodológico y profesional que es el de confundir la evaluación de la expresión comportamental de la lesión cerebral con el diagnóstico neurológico.

Estas hipótesis serán, sin embargo, las que guíen la rehabilitación, intervención o estimulación en cada caso y las que constituyan la línea base para otro de los principales objetivos del trabajo del neuropsicólogo, que es el de determinar la evolución de cada proceso. Esto implica la realización de evaluaciones periódicas que determinen qué

elementos mejoran, empeoran o se mantiene igual una vez el niño es sometido a cualquiera de los procesos antes mencionados.

Cuando nos enfrentamos a síndromes o enfermedades raras, como es el caso del presente estudio, el establecimiento de dichas hipótesis es bastante complicado, ya que en muchos casos no existen estudios sobre patrones de desarrollo ni sobre su evolución, o existen acercamientos muy generales a la evaluación del niño.

Lo primero que debe conocer y manejar el neuropsicólogo para poder realizar un perfil de desarrollo cognitivo es el sustrato de cada uno de los procesos que ha de evaluar, no con el ánimo de establecer correlaciones entre estructuras cerebrales y ejecución en pruebas, sino con el ánimo de establecer el nivel de dificultad que presenta el niño respecto a la normalidad, ya que en principio será el único parámetro con el que se cuente, dada la inexistencia de documentación respecto al síndrome. El establecer éste perfil en una paciente con diagnóstico de Monosomía 1p36 y un acercamiento a su evolución durante dos años es el objetivo del presente estudio.

Conocer estos sustratos también es importante a la hora de realizar programas personalizados de rehabilitación, intervención y estimulación. El dónde, cómo y cuándo se van gestando elementos relacionados con el desarrollo de las funciones permitirá tener elementos más acertados a la hora de proponer programas clínicos.

A continuación se presenta una breve descripción de los sustratos implicados en los principales procesos cognitivos en niños.

## **2.2 Representación cortical de procesos perceptuales visuales básicos.**

Muchos de los estudios a nivel de percepción visual han determinado que en los adultos existen representaciones corticales especializadas para todo tipo de formas incluidas las denominadas categorías naturales (Ej. animales y rostros) y artefactos culturales (Ej. coches, herramientas, letras y otros símbolos). Se sabe que la topografía funcional del córtex visual ventral en adultos refleja un mapa organizado por categorías selectivas en el que clases particulares de estímulos generan patrones de activación cortical fuertes y distintos (Downing et al., 2006). Por ejemplo en cuanto a la percepción de rostros, estudios en los que convergen elementos neuropsicológicos y de neuroimagen han determinado una importante participación de la porción medial del giro fusiforme posterior denominada “fusiform face area FFA” (Kanwisher et al., 1997), una región lateral en córtex occipital inferior denominada “occipital face area OFA” (Gauthier et al., 2000) y el surco temporal superior (STS) (Hoffman y Haxby, 2000).

En cuanto a la representación cortical de objetos comunes, se sabe que hay una mayor activación de porciones mediales del giro fusiforme posterior y una región del córtex occipital lateral separable de la región relacionada con rostros (Grill-Spector et al., 1999). Algunos autores sugieren que esta especialización probablemente surge tempranamente en el desarrollo cuando los niños asimilan información visual y categorías semánticas. Sin embargo, son pocos los estudios que han examinado el grado de especialización visual en niños en edades tempranas (Scherf et al., 2007).

Muchos de los estudios que han intentado determinar la representación cortical de los procesos perceptuales a nivel visual en niños se han centrado en entender el papel del giro fusiforme, por ejemplo en el estudio realizado por Tzourio-Mazoyer et al., en 2002 en el que se utilizó PET se argumentó que la activación de esta área relacionada con rostros podría ya estar presente a los 2 meses de edad. Otros estudios realizados con imágenes por resonancia magnética funcional (iRMF) argumentan en cambio que el área FFA en la adolescencia temprana aún no es como la de los adultos (Aylward et al., 2005). Continúa existiendo polémica respecto a la edad en la cual se inicia la activación del FFA en relación con la percepción de rostros y sobre los mecanismos de los cambios en el desarrollo que subyacen este patrón de activación.

Describiremos los hallazgos de dos estudios recientes realizados con niños y adultos a nivel de la percepción visual. El primer estudio es el de Scherf et al. (2007). El objetivo del mismo fue contrastar las trayectorias de activación selectiva en el córtex ventral visual cuando se perciben rostros, objetos y lugares, en tres grupos de edad, niños (5-8 años), adolescentes (11-14 años) y adultos (20-23 años). En este estudio los participantes debían ver una serie de vídeos “naturales” en tiempo real, en los que aparecían rostros de personas desconocidas, construcciones, navegaciones en campos abiertos y bloques de objetos estudiados con iRMF, esta tarea ya ha sido empleada en otros estudios (Hasson et al., 2004).

El estudio basó sus análisis comparativos en cinco regiones de interés (ROIs) activas de manera consistente en el grupo de adultos: área parahipocampal (PPA), lóbulo occipital (LOC), FFA, OFA, STS en cada hemisferio, la organización ya madura en los adultos sirvió como modelo para identificar procesos inmaduros. Los autores estaban interesados en establecer el perfil funcional de estas mismas regiones ROIs en niños y adolescentes. Para ello, extrajeron la magnitud (porcentaje de cambios de señal) y extensión (proporción de voxels activos) de cada una de las ROIs bilaterales establecidas en cada uno de los participantes. También determinaron si otras regiones diferentes de los ROIs podrían activarse durante la realización de este tipo de tareas.

Los resultados mostraron que los adultos activaban bilateralmente las clásicas regiones FFA, OFA y STS, frente a tareas de rostros. Cuando observaban objetos comunes, activaban una porción más medial del giro fusiforme y el lóbulo occipital (LO) ventral. Finalmente cuando los adultos veían escenas de construcciones y de navegación activaban el PPA bilateral.

Los adolescentes al igual que los adultos mostraron activación de FFA, OFA y STS frente a rostros, pero la activación tendía a ser más lateralizada en el hemisferio derecho, que bilateral como en los adultos. Los adolescentes también activaban la porción medial del giro fusiforme y el LOC ventral cuando veían objetos comunes y el PPA bilateral cuando veían escenas de lugares.

Los niños mostraron activaciones similares a la de los adultos cuando veían escenas de objetos y escenas de lugares. Pero a diferencia de los adultos y adolescentes

no activaban ninguna de las áreas clásicas descritas para la percepción de rostros. Ellos, activaban sólo una pequeña porción más dorsal y medial del giro fusiforme comparada con la FFA definida en los adultos tanto en el hemisferio derecho como en el izquierdo. Otros estudios han planteado puntos de activación diferentes (Gathers et al., 2004; Aylward et al., 2005), por lo que los autores del presente estudio al comparar sus resultados con resultados previos concluyen que en los niños ya habría una pequeña representación neural en el giro fusiforme para este tipo de tarea pero que aún no hay un lugar fuerte y consistente de activación relacionada con la percepción de rostros, y que es posible que tal consistencia y especificidad en la percepción de rostros emerja en la adolescencia. Otros estudios (Gobbini y Haxby, 2007), sugieren que cambios a nivel del FFA podrían reflejar el desarrollo de habilidades en el reconocimiento y percepción de rostros individuales mientras que cambios en el desarrollo funcional del STS podrían reflejar mejoras en la habilidad para procesar una variedad de aspectos cambiantes en el rostro como pueden ser la mirada, la expresión facial y la lectura de los labios.

A nivel del PPA tanto los niños como los adolescentes exhiben patrones comparables con los adultos a nivel de la extensión, de la magnitud de la activación y magnitud de especificidad en respuesta a escenas de construcciones y navegación. En cuanto a escenas de objetos ambos grupos exhibieron activación de una porción lateral del complejo occipital (LO) que también fue comparable a la de los adultos en extensión, magnitud de activación y magnitud de especificidad. Por otra parte se observó que en todos los grupos había más activación para los objetos que para el resto de estímulos visuales a través de ambos hemisferios.

En un estudio más reciente desarrollado por Cantlon et al. (2011), en el que se realizan mediciones de iRMF con niños de 4 años en comparación con adultos, se estudió la representación cortical de rostros y símbolos (una categoría no utilizada en el estudio de Scherf et al., 2007) y encontraron dos hallazgos principales: 1) Una doble disociación para rostros y símbolos en el giro fusiforme antes de que los niños puedan leer y 2) el desarrollo de respuestas para categorías-específicas en niños pequeños depende de las respuestas corticales para categorías no preferentes que disminuyen a medida que el conocimiento de la categoría preferente es adquirido.

Estudiaron las respuestas de niños de 4 años y adultos a nivel de rostros, símbolos (letras y números) y objeto comunes (zapatos) en el córtex occipitotemporal utilizando paradigmas de iRMF, primero presentaron las imágenes y realizaron mediciones iRMF y luego evaluaron procesos de identificación y denominación para establecer relaciones entre el desarrollo conceptual y la actividad cerebral relacionada con cada categoría. Se escogieron las imágenes de zapatos porque en estudios previos se ha demostrado que es una categoría que no tiene ningún tipo de correlación con rostros (Haxby et al., 2001). Para una revisión completa de la metodología utilizada, ver Cantlon et al. (2011).

Estos autores, realizaron también análisis individuales para definir las ROIs. Éstas se definieron como las regiones occipitotemporales que respondieron más fuertemente al estímulo integro o entero (whole stimuli) que a la combinación de los estímulos (scrambled stimuli). Los picos establecidos como punto de partida para las comparaciones fueron los estimados en adultos. Para letras se determinó el giro temporal lateral izquierdo fusiforme/inferior y para rostros el giro fusiforme-medial bilateral. A partir de aquí se realizaron análisis para determinar los ROIs en cada individuo (Cantlon et al., 2011).

Como resultados, se estableció que los niños y adultos exhibieron un patrón común de selectividad para los rostros "face-selectivity" en el giro fusiforme-medial derecho, que es un área descrita previamente en adultos. Y que ésta misma área en el hemisferio izquierdo sólo se activa de manera similar a la del hemisferio derecho en los adultos pero no en los niños, en ellos la activación es mayor en el hemisferio derecho (Figura 5).



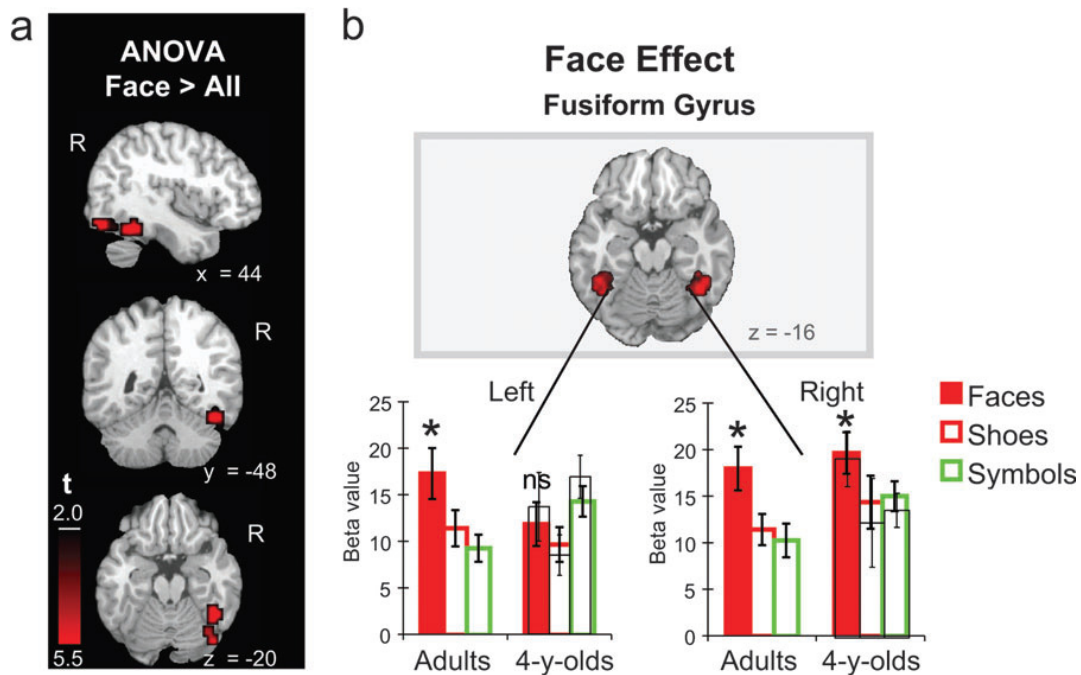


Figura 5. Giro fusiforme-medial derecho y rostros. (a) En la figura se observa que al comparar las imágenes por resonancia magnética funcional (fMRI) generadas frente a tareas de percepción visual de rostros con el resto de estímulos visuales (letras, símbolos, zapatos) su principal representación cortical se da a nivel del giro fusiforme. (b) En la figura se observa que en los niños, la representación es principalmente a nivel de hemisferio derecho, y en los adultos la representación bilateral es similar (Tomada de Cantlon et al, 2011).

En cuanto a los símbolos, los niños exhibieron patrones de respuestas cerebrales diferentes a las de los adultos en la región temporal izquierda fusiforme/inferior (RTIF/I). En general hubo un efecto principal de las letras sobre los rostros (las letras generaron más activación en comparación con los rostros) en ambos grupos en la región temporal izquierda fusiforme/ inferior. Los niños demostraron mayor actividad que los adultos para símbolos en el giro temporal lateral izquierdo fusiforme/inferior en comparación con los no-símbolos (rostros). Mientras los adultos activaron esta región más fuertemente para las letras que para los números, los niños mostraron respuestas equivalentes para letras y números. Por otra parte, también se observó que los niños activan ésta región (RTIF/I) con más fuerza para los símbolos (letras y números juntos) que para rostros y objetos (zapatos) (Figura 6). Por lo tanto, ésta región del córtex occipitotemporal del hemisferio izquierdo que exhibe selectividad para las letras en los adultos, ya exhibe una tendencia para el procesamiento de símbolos (para ambos, letras y números) en niños que aún no han aprendido a leer (Maurer et al., 2005).

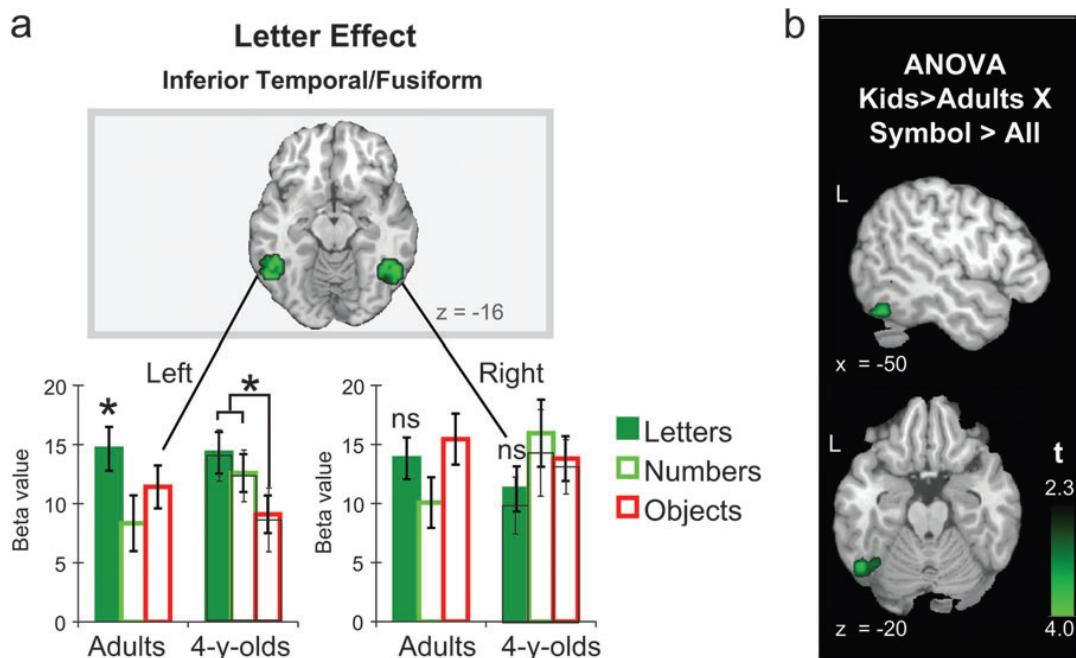


Figura 6. El giro temporal lateral izquierdo fusiforme/inferior y las letras. (a) En iRMF se observa una actividad intensa en esta zona, cuando los adultos realizan tareas de percepción de letras. Y en los niños que no distinguen entre letras y números (aún no leen) la respuesta en ésta región es mayor para este tipo de estímulo que para estímulos no simbólicos (rostros y objetos). (b) Se observa que los niños tienen una mayor actividad que los adultos para símbolos (letras y números) en comparación con los no-símbolos (rostros y zapatos) en ésta región (Tomada de Cantlon et al, 2011).

En la discusión de este estudio los autores consideran que el hecho de que ésta región a los 4 años de edad ya de indicios de representación de símbolos sobre no-símbolos, es sorprendente y sugiere dos interpretaciones no exclusivas; la primera es que ésta región tiene una temprana tendencia a representar características visuales de símbolos y la segunda es que se desarrolla una rápida tendencia después de una mínima exposición a los símbolos. La primera interpretación se hace plausible por la evidencia de que la lectura exhibe un patrón consistente de organización cerebral a través de las culturas. En particular, la activación selectiva para palabras escritas es sistemáticamente observada en el surco occipitotemporal lateral izquierdo, en todas las culturas ya sea que usen sistemas tanto alfabéticos como logográficos. Tales hallazgos conducen a lo que se ha denominado la hipótesis de "reciclaje cultural" la cual propone que a pesar de que habilidades cognitivas culturalmente recientes puedan adaptar parcialmente regiones para sus necesidades de procesamiento, ellas también se rigen por tendencias de procesamiento inherentes a regiones corticales transmitidas por evolución (Dehaene y

Cohen, 2007), por tanto, el presente estudio apoyaría esta interpretación, ya que evidencia como niños que aún no han aprendido a leer ya muestran tendencia para la activación de regiones que en los adultos son preferentes para este tipo de tarea.

Otro nivel de análisis de este estudio fue el conductual. Después de las mediciones por iRMF los niños fueron expuestos a una serie de tareas de tipo conductual. La primera fue una tarea de emparejamiento en la que al inicio se les mostraba una imagen (por ejemplo un rostro) y luego debían escoger entre dos imágenes cuál era la que habían visto previamente. Se utilizaron las mismas imágenes que en las mediciones por iRMF. La primera conclusión fue que la precisión de los niños en la tarea no se correlacionó con un incremento en las respuestas neurales para rostros a nivel de la región fusiforme medial derecha como podría esperarse. En cambio, sí se observó correlación entre la precisión mostrada al realizar la tarea de emparejamiento con el decremento en las respuestas para el estímulo (zapato) en esta misma región. Esto indica que ésta región que en esta edad se está convirtiendo en más competente para el reconocimiento de caras reduce sus respuestas a otras clases visuales. Por otra parte no hubo correlación entre la precisión y actividad relacionada con símbolos en ésta región, indicando que la ejecución en la tarea de emparejamiento de rostros no anticorrelaciona uniformemente con todas las categorías no preferentes en esta edad.

La segunda tarea conductual consistió en la denominación (decir el nombre) de letras y números (los mismos presentados en las mediciones de iRMF). La ejecución de la tarea de denominación de símbolos (letras y números) por parte de los niños no mostró una relación positiva con la actividad relacionada con símbolos en la región temporal izquierda fusiforme/inferior. En cambio, las puntuaciones en la tarea de denominación correlacionaron negativamente con la actividad propia para rostros en esta región. Una vez más se observa que la mejora de los niños en la identificación de la categoría se correlacionó con el decremento en las respuestas cerebrales para la categoría no preferente (en este caso rostros), en lugar de correlacionar con un incremento en la respuesta para la categoría preferente (símbolos). Por otra parte no se observó correlación entre la precisión en tareas de denominación de símbolos y las respuestas para la categoría (zapatos) en ésta región, lo que estaría indicando que la

relación negativa entre precisión y respuestas cerebrales para categorías no preferentes no es universal entre éstas categorías en los niños.

El patrón general de estos datos sugiere que las regiones cerebrales que eventualmente se convertirán en selectivas para una categoría particular, ya producen una respuesta relativamente fuerte para su categoría preferente en la infancia temprana, pero gradualmente decrementan sus respuestas para las categorías no-preferentes cuando el conocimiento es adquirido. El incremento en la habilidad de los niños para reconocer rostros y símbolos está acompañado por un decremento de respuestas para estímulos no preferentes (efecto de “poda”) frente a un incremento de respuesta para la categoría preferente.

Un mecanismo biológico tentativo para la reducción en alto nivel de la actividad visual para categorías no-preferentes durante el desarrollo podría ser la conocida reducción en la densidad sináptica entre los 2 y 11 años de edad (Huttenlocher et al. 1982; Chugani et al. 1987; Huttenlocher y Dabholkar 1997; Giedd et al. 1999; Shaw et al. 2008). La densidad sináptica en las áreas visuales incrementa constantemente entre el nacimiento y el primer y segundo año de edad, llegando a niveles que son entre 50% y 60% superiores a los niveles de los adultos y luego disminuyen gradualmente a lo largo de los siguientes 7 años. Algunas evidencias indican que la densidad vascular es paralela a la densidad sináptica en las áreas visuales primarias y, por tanto, el suministro de sangre podría estar relacionado, al menos en las áreas sensoriales, con la plasticidad neural y la eliminación/formación de sinapsis (Duvernoy et al. 1981; Logothetis y Wandell, 2004).

### **2.3 Representación cortical de procesos de memoria básicos.**

Hasta hace unos años, la mayoría de estudios neurofuncionales de memoria se hacían con modelos animales, con adultos sanos y con adultos con daño cerebral adquirido, siendo pocos los estudios neurofuncionales en niños. Uno de los niveles de memoria más estudiado a nivel neurofuncional es el denominado memoria declarativa o memoria explícita, que es la capacidad para adquirir, retener y recuperar consciente e intencionalmente eventos y hechos generales; permite una recolección flexible, es decir, que no está ligada a ningún contexto de adquisición y se puede acceder a ella desde

contextos distintos, incluyendo nuevas situaciones; es principalmente relacional por lo que la activación de un elemento en la red declarativa activa automáticamente otros elementos relacionados; y su función es unir (*to bind*) de una forma rápida diferentes tipos de información en una representación unificada (Squire, 1994). Squire y su equipo consideran que existen dos subsistemas dentro de la memoria declarativa, uno encargado del recuerdo de los eventos (memoria episódica) y otro encargado del recuerdo de hechos generales (memoria semántica).

Muchos de estos estudios han establecido que en adultos las estructuras del lóbulo temporal medial (LTM), tales como el hipocampo, y la corteza circundante parahipocampal y perirrinal son esenciales en la formación de memorias declarativas y que daños bilaterales del LTM generan un cuadro neuropsicológico denominado amnesia global, que se define como la incapacidad para formar nuevas memorias declarativas (Scoville y Milner, 1957 y Squire, 1992).

Por otra parte, estudios de neuroimagen funcional en adultos sanos han encontrado que un gran nivel de activación, no sólo de LTM, sino, de estructuras en el córtex prefrontal (CPF) durante procesos de codificación (ya sea de estímulo por estímulo o por relación de eventos) correlaciona con una formación de memorias exitosas. Esto se ha evidenciado en memorias precisas para escenas, palabras y rostros (Brewer et al., 1998). También se ha observado que lesiones en CPF afectan a la memoria declarativa de detalles asociados a una experiencia (*source memory*), (Janowsky et al., 1989).

Dentro de esta memoria describiremos los hallazgos de uno de los estudios que se centra en el desarrollo de estructuras involucradas en la memoria en niños en comparación con adultos. El estudio de Ofen et al. (2007), fue realizado con 49 niños y adultos con edades comprendidas entre 8 y 24 años. Se obtuvieron imágenes cerebrales mediante resonancia magnética funcional (iRMF). Se utilizaron 250 dibujos, divididos en 10 listas de 50 escenas (25 escenas se incluirían (*indoor*) y 25 escenas se excluirían (*outdoor*)) 5 listas fueron presentadas durante el estudio y las otras 5 durante las tareas de reconocimiento de memoria. La instrucción dada a los sujetos fue que debían memorizar las escenas porque luego realizarían un test de memoria. Ellos debían responder (presionando una tecla) si la escena era *indoor* o si era *outdoor*. Luego tenían

un test de reconocimiento que consistía en la presentación de 250 dibujos “old” (ya presentados) y 250 dibujos “new” (presentados por primera vez), y debían responder en cada dibujo si lo habían visto antes (old) o si lo veían por primera vez (new), si respondían “old” adicionalmente debían responder si el recuerdo era real, claro “actually remember” (R) o si el dibujo les resultaba solamente familiar “just looks familiar” (K). Los sujetos fueron instruidos previamente para presionar (R) si tenían una memoria vivida y clara (recordar información específica, recordar que pensó cuando vio el dibujo ...) y (K) si pensaban que habían visto la escena pero que no podrían recordar detalles de la experiencia. Los ítems que generaron nuevas respuestas fueron denominados ítems olvidados “forgotten ítems” (F).

Para identificar las activaciones que fueron superiores para escenas que subsecuentemente fueron recordadas en comparación con las escenas que fueron olvidadas (contraste  $R > F$ ) se examinó si las regiones cerebrales asociadas con la formación de memorias exitosas cambió desde la infancia hasta la adultez. En los 49 sujetos, las activaciones asociadas con la formación de memorias exitosas fueron encontradas a lo largo de agrupaciones bilaterales posteriores que abarcan el córtex occipital medial extendiéndose ventralmente hacia el córtex temporal medial, giro fusiforme y giro parahipocampal (GPH) y dorsalmente hacia el precuneus y el lóbulo parietal posterior y en distintas regiones del córtex prefrontal (CPF).

Las activaciones asociadas con memoria fueron seleccionadas como regiones de interés (ROIs) para examinar los cambios en el desarrollo. A nivel de CPF, las ROIs examinadas fueron; áreas del córtex prefrontal dorsolateral (CPFDL) del hemisferio derecho (HD) y del hemisferio izquierdo (HI); área de Brodmann (BA) 46, BA 9 del HI y del HD; córtex prefrontal ventrolateral (CPFVL) BA 11 y 47 del HI y del HD; giro precentral BA 6 del HI y del HD; giro frontal y medial (BA 11 HI, BA 6 HD). Las activaciones a nivel del CPF que aumentaron con la edad fueron BA 46 HI ( $r = .30$ ;  $P = 0,04$ ) y BA 9 HD ( $r = 0,30$ ,  $p = 0,04$ ). Se observó una tendencia hacia BA 9 HI ( $r = 0.23$ ,  $p = 0.11$ ). No se encontraron correlaciones con la edad en otras ROIs del CPF.

A nivel del lóbulo temporal medial (LTM) las ROIs examinadas fueron: puntos de referencia anatómica en el hipocampo izquierdo y derecho, giro parahipocampal

izquierdo y derecho BA 37, 36 y 19. No se encontraron correlaciones entre la edad y la activación de ninguna ROIs del LTM (Figura 7).

Estos hallazgos sugieren que en regiones específicas de CPF asociadas con la formación de la memorias exitosas, la activación aumenta con la edad, pero en las regiones del LTM que también están asociadas con la capacidad para memorizar no se encontraron cambios de activación relacionados con la edad (Figura 7).

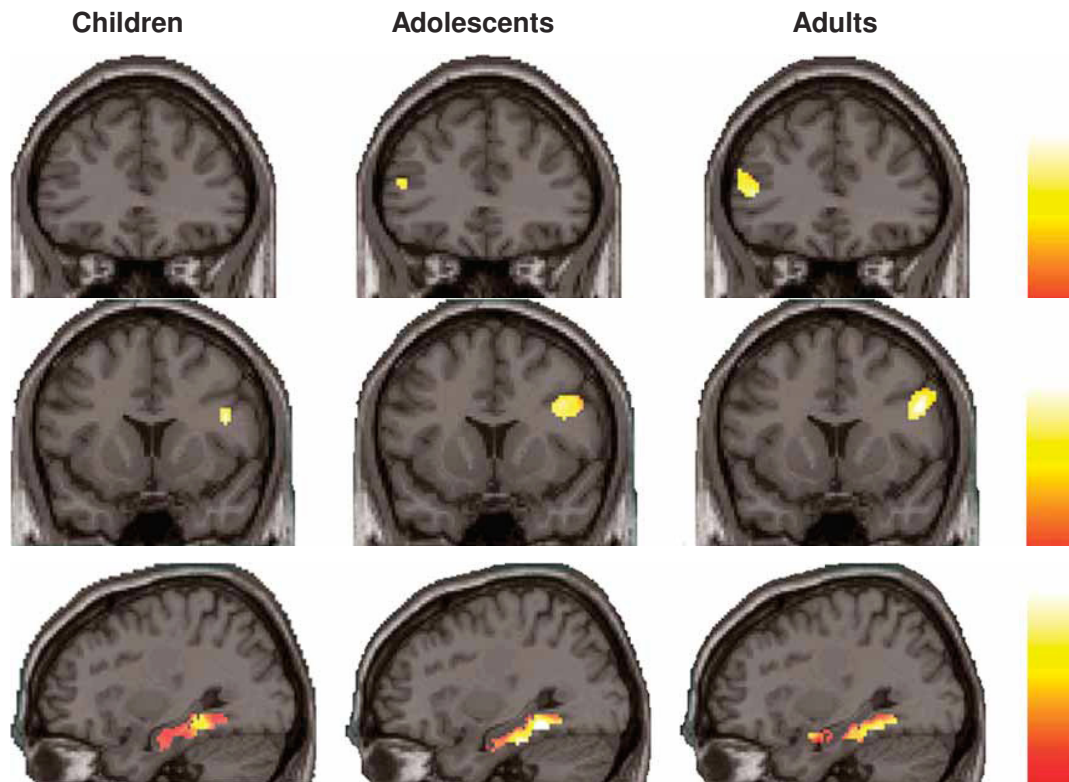


Figura 7. Activaciones asociadas con la formación de memorias exitosas ( $R > F$ ) para niños, adolescentes y adultos jóvenes. Los mapas de activación están superpuestos en una imagen estándar T1. Las activaciones centradas en la CPF BA 46 (arriba) y CPF BA 9 (centro) están superpuestas en secciones coronales y las activaciones en LTM (incluidos el giro hipocampal y el hipocampo) están superpuestas en secciones sagitales (abajo). Aquí observamos como la activación del CPF aumenta con la edad, mientras que el LTM presenta activación desde edades tempranas (Tomado de Ofen et al., 2007).

En el siguiente nivel de análisis del estudio los autores examinaron activaciones que estaban asociadas con memorias posteriores de familiaridad “just look familiar” K (contraste  $K > F$ ). No se encontraron correlaciones con la edad entre ROIs a nivel del LPF ni a nivel de LTM para contrastes de activación  $K > F$ . Esto sugiere que no hay

cambios relacionados con la edad en la activación cerebral para procesos de reconocimiento a nivel de memorias que ocurren sin el recuerdo de los detalles de la experiencia original.

Por otra parte, los investigadores analizaron la activación asociada al recuerdo posterior de escenas (R), frente a la activación asociada a la familiaridad (K), (contraste  $R > K$ ), encontrando una activación significativa del área ROI BA 9 del HI, que se encuentra a nivel del CPF. No se encontró ninguna otra correlación con la edad a nivel de ROIs del LTM ni de otras áreas del CPF.

Finalmente, analizaron correlaciones entre la edad y el correcto reconocimiento de escenas tanto a nivel de R como de K frente a escenas que habían sido olvidadas (F). Los ROIs en este caso fueron definidos para activaciones que fueron superiores en el reconocimiento correcto de todas las escenas en comparación con las escenas olvidadas (contraste  $R + K > F$ ). Los ROIs fueron similares a los definidos para  $R > F$ , donde la activación durante el recuerdo posterior para escenas aumentó con la edad en dos áreas del CPF, en el área BA 46 del HI y del HD y en el área BA 9 del HD. No se encontró ninguna otra correlación con la edad a nivel de ROIs del LTM ni de otras áreas del CPF.

Otro de los objetivos del estudio fue intentar establecer algunos patrones morfológicos de los ROIs relacionados con memoria, para ello utilizaron una técnica de análisis de neuroimagen denominada “voxel-based morphometry” (VBM) que proporciona una medida estructural de la concentración de la materia gris. Se encontró una fuerte correlación negativa entre la concentración de materia gris y la edad en ambas regiones del CPF que mostraron efectos a nivel de memoria con la edad, BA 46 izquierda y BA 9 derecha. Cabe destacar que la concentración de la materia gris en otras estructuras del CPF también mostró correlaciones negativas con la edad, como por ejemplo BA 46 derecha, BA 9 izquierda y BA 11 y 47 izquierdas. Las correlaciones negativas entre la edad y las medidas de VBM son generalmente interpretadas como un reflejo de la eliminación de neuronas inmaduras. Los autores recuerdan que este tipo de medición proporciona datos de imágenes gruesas, y que tiene limitaciones a la hora de entender procesos celulares más finos.



Por otra parte, a nivel de los ROIs del LTM, donde no se observaron efectos posteriores de memoria relacionados con la edad, no se encontraron correlaciones significativas entre la concentración de la materia gris y la edad (hipocampo izquierdo y derecho y giro parahipocampal izquierdo y derecho).

Las medidas morfológicas sumadas a los hallazgos funcionales indican que hay cambios en el CPF relacionados con la edad y que no hay cambios relacionados con la edad a nivel del LTM en regiones asociadas con la formación de memorias exitosas.

En este estudio por tanto, se puso de manifiesto que el desarrollo normal de la memoria declarativa para escenas refleja una disociación entre las activaciones del LTM que aparecen completamente desarrolladas a los 8 años y activaciones a nivel del CPF dorsolateral que aumentan de manera sostenida desde los 8 hasta los 24 años (rango de edad dentro del estudio). Estos hallazgos implican una trayectoria más rápida de desarrollo para funciones del LTM y una trayectoria de desarrollo más lenta para funciones del CPF que contribuyen a la formación de memoria. Otros estudios han demostrado hallazgos similares (Menon et al., 2005). Es bien sabido que el CPF madura más lentamente que otras regiones cerebrales (Casey et al., 2005). Existen evidencias a nivel de imágenes y postmortem que muestran que el CPF presenta una prolongada trayectoria de desarrollo (Huttenlocher et al., 1979; Sowell et al., 2004; Gogtay et al., 2004) y que el córtex prefrontal dorsolateral (CPFDL) es la región del CPF que madura más lentamente (Gogtay et al., 2004).

El estudio estaría apoyando la idea de que los niños y los adultos utilizan el mismo sistema LTM-CPF implicado en la memoria declarativa, y que las estructuras a nivel del LTM se desarrollan más tempranamente que las estructuras a nivel del CPF. Al parecer esta inmadurez del CPF parece limitar la especificidad de las memorias episódicas de tal manera que las memorias tienen menos probabilidad de ser subjetivamente vividas u objetivamente detalladas.

## **2.4 Representación cortical del lenguaje.**

### **2.4.1 Representación cortical de la comprensión del lenguaje.**

En los adultos se ha demostrado que la capacidad para la comprensión de oraciones se realiza a través de conexiones o redes fronto-temporales (Friederici, 2002; Hashimoto y Sakai, 2002; Hickok y Poeppel, 2007; Tyler y Marslen-Wilson, 2008). El procesamiento de estructuras gramaticales se realiza en el área de Broca, en particular en el área de Brodmann (BA) 44 (Friederici et al., 2006a) y en la parte posterior del área de Wernicke (Bornkessel et al., 2005) existiendo una interacción dinámica entre estas dos áreas (Snijders et al., 2009).

Las áreas frontales y temporales implicadas en el procesamiento del lenguaje están conectadas entre sí por haces de fibras del fascículo arqueado (FA) que es parte del fascículo longitudinal superior (FLS). Estos haces de sustancia blanca permiten la transmisión de la información entre ellas. Se distinguen dos vías, una dorsal y una ventral. La vía ventral va desde el giro frontal inferior (GFI) y la corteza insular hasta el giro y surco temporal superior (GTS /STS). La vía dorsal va desde las áreas de BA (44, 45 y 47) en el giro frontal inferior (GFI) hasta el giro y surco temporal posterior (GTP /STP) y el giro temporal medial (GTM) (Frey et al., 2008; Saur et al., 2008; Hua et al., 2009).

Durante mucho tiempo se ha intentado determinar cuál es el papel de cada una de estas vías. Algunos autores sugieren que la vía dorsal es una conexión decisiva entre las dos regiones que han sido demostradas como soporte del procesamiento de oraciones sintacticamente complejas (Constable et al., 2004; Bornkessel et al., 2005). Otros autores sugieren que la vía ventral es crucial en procesos de comprensión (Saur et al., 2008), pero el papel de cada vía es aún un tema de debate (Friederici, 2009a y 2009b; Weiller et al., 2009).

En la infancia se sabe, por ejemplo, que el procesamiento de oraciones sintacticamente complejas, como oraciones con orden de palabras no canónico (objeto-sujeto-verbo) suponen una mayor carga de la memoria de trabajo para el procesador sintáctico que las oraciones con orden de palabras canónico (Sujeto-Objeto-Verbo) y que no son totalmente entendidas antes de los 7 años (Dittmar et al., 2008). En adultos

gracias al uso de la resonancia magnética funcional (iRMF) se sabe que este tipo de oraciones requieren de dos áreas conectadas por la vía dorsal, el área de Broca, principalmente el área BA 44 (Stromswold, 1996; Rogalsky et al., 2008) y el giro y surco temporal superior (GSTS) (Bornkessel et al., 2005; Friederici et al., 2006b). Otros estudios con iRMF a nivel pediátrico, también sugieren que durante tareas de comprensión se realizan conexiones funcionales y causales entre regiones frontales y temporales (Wilke et al., 2009).

En un estudio reciente (Brauer et al., 2011), se partió de la hipótesis de que un procesamiento exitoso de oraciones (incluyendo su información gramatical y semántica inherente) podría requerir de un fuerte y total desarrollo del fascículo arqueado/fascículo longitudinal superior (FA/FLS) de la vía de conexión dorsal que asocia el área de Broca con la parte posterior del lóbulo temporal. En este estudio se concluyó que en los niños las redes involucradas en el lenguaje aún no han alcanzado el mismo nivel de confinamiento que en los adultos y que, por el contrario, cuando los niños de 7 años procesan oraciones, utilizan vías alternativas de conexión entre áreas relacionadas con los procesos del lenguaje.

La activación funcional durante la comprensión auditiva del lenguaje demuestra que los adultos activan la parte posterior del área de Broca (BA 44), es decir el área opercular, mientras que el centro principal de activación en los niños se encuentra en la parte anterior del área de Broca (BA 45), es decir, en el área triangular (Figura 8). La comparación funcional directa realizada durante el estudio entre adultos y niños, refleja que el área BA 44 está activa en adultos y niños pero que el área BA 45 se activa de manera adicional en los niños. Esto sugiere que el área opercular por sí sola no es suficiente para lograr las tareas de comprensión del lenguaje. Al parecer, los niños hacen uso de su vía dorsal hacia la corteza temporal, pero mientras esta no ha terminado su maduración, extienden sus redes fronto-temporales para usar adicionalmente una vía de conexión ventral que ya es más madura, y que corresponde al sistema de fibras de la cápsula extrema (SFCE) (Figura 9).

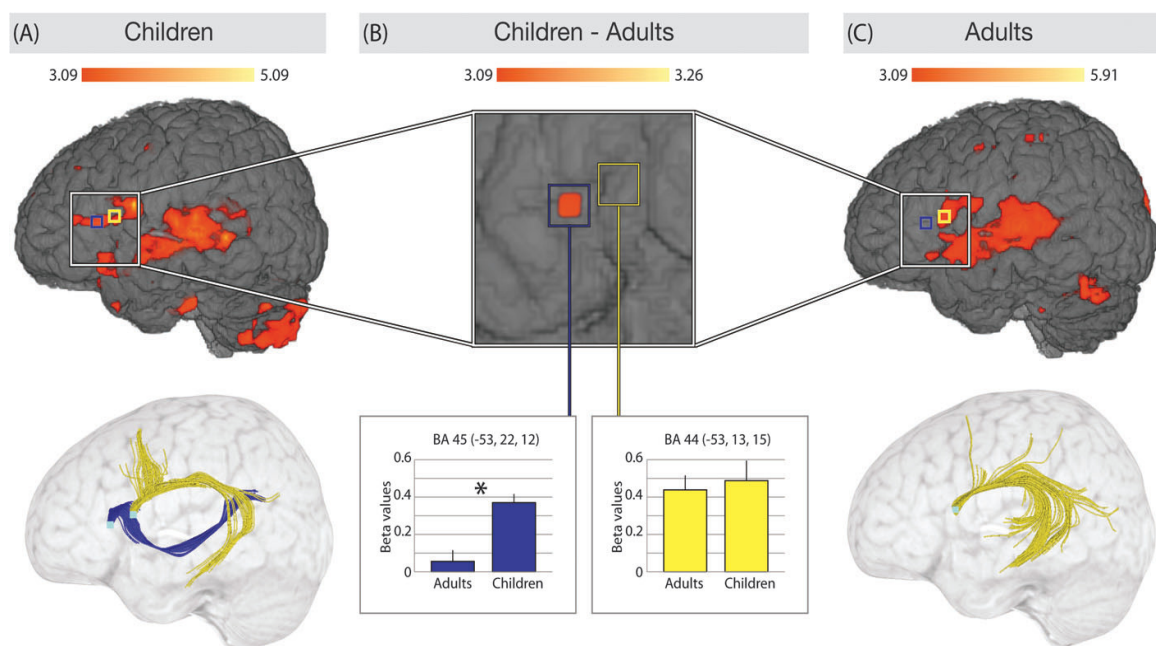


Figura 8. Activaciones durante tareas de comprensión en niños y adultos. En la parte superior de la figura se observa como durante tareas de comprensión de frases, ambos grupos de edad activan regiones corticales perisilvianas, el GFI (giro frontal inferior), el área de Broca, los GTS/STS (giro y surco temporales superiores) y el área de Wernicke. También se observa que la activación frontal inferior presenta puntuaciones locales máximas en BA 45 (-53, 22, 12 cuadrante azul) en niños y en BA 44 (-53, 13, 15 cuadrante amarillo) en adultos. Las comparaciones directas entre el área de Broca de ambos grupos, revela que los niños involucran activación de BA 45 (-53, 22, 12) en adición a la activación de BA 44 (-53, 13, 15), mientras que los adultos no muestran una activación más fuerte en BA 45 que los niños. Estos resultados indican que los niños hacen uso tanto de BA 44 como de BA 45 en el área de Broca mientras que los adultos solamente activan BA 44. En la parte inferior de la figura se muestra la tractografía obtenida a partir de DTI (difusión tensor imaging) basada en la activación funcional del área de Broca (puntos turquesa). El resultado del seguimiento de la activación en niños capturo al SFCE (sistema de fibras de la cápsula extrema, en azul), una conexión ventral entre áreas frontales inferiores y temporales superiores. En adultos el seguimiento de la activación captura al FA/FLS (fascículo arqueado/fascículo longitudinal superior, en amarillo) una conexión dorsal entre estas áreas. El FA/FLS también se activa en niños, pero en los adultos la activación es significativamente superior. Esto indica que los niños hacen uso de la conexión ventral en adición a la conexión dorsal observada en los adultos (tomado de Brauer et al., 2011).

En este estudio (Brauer et al., 2011), se observa que los niños conectan el área BA 45 con la corteza temporal a través de la vía ventral usando al SFCE (Figura 9). Y los adultos activan inicialmente el área BA 44 conectando áreas del lenguaje del lóbulo frontal inferior y temporal superior a través de FA/FLS de la vía dorsal. Esta vía dorsal parece ser dominante en adultos pero funcionalmente insuficiente en niños. La principal razón que lleva a los niños a utilizar vías ventrales suplementarias podría ser la

inmadurez de las principales vías de conexión de FA/FLS, ya que los niños muestran valores bajos en la sustancia blanca de varias regiones de FA (medida a partir de difusión tensor imaging DTI). Para las regiones peri-silvianas involucradas en el lenguaje estas diferencias respecto a la edad se muestran particularmente a lo largo de conexiones fronto-temporales de la vía dorsal de FA/FLS. Los resultados de tractografía sugieren que la conexión dorsal al lóbulo temporal incluye conexiones directas al GTS/STS en adultos y niños, pero según el estudio citado se observan terminaciones mucho más fuertes de conexión dorsal al GTS/STS en adultos.

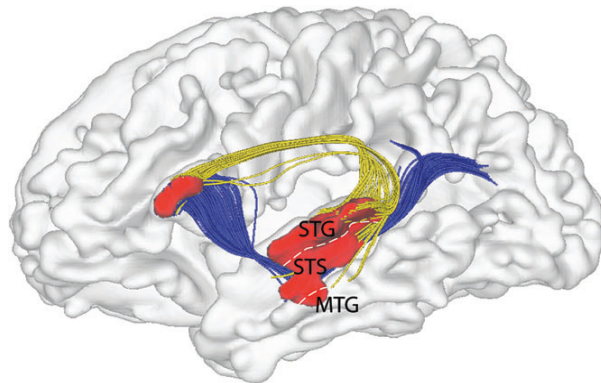


Figura 9. Conexiones fronto-temporales. En esta figura se observan las conexiones entre estructuras frontales y temporales relacionadas con los procesos de comprensión del lenguaje. Se observa una conexión dorsal (en amarillo) vía fascículo arqueado / fascículo longitudinal superior (FA/FLS) y una conexión ventral (en azul) vía sistema de fibras de la cápsula extrema (SFCE). Por otra parte se observan las estructuras más implicadas en el lenguaje, giro frontal inferior (GFI), giro temporal superior (STG), surco temporal superior (STS) y giro temporal medial (MTG) (en rojo) (Tomado de Brauer et al., 2011).

#### **2.4.2. Representación cortical de la generación de palabras.**

Brown et al., (2005), aportan una caracterización empírica de los cambios progresivos y regresivos en la organización cerebral funcional que subyacen a la asociación lexical controlada o tareas de generación de palabras a través del desarrollo.

Dentro de su estudio incluyeron sujetos con patrón normal de desarrollo entre los 7 y los 32 años, que fueron divididos en dos grupos (18-32 años y 7-10 años). Todos los sujetos fueron escaneados mientras realizaban tres tareas de asociación lexical controlada: (1) generación de verbos en respuesta a un nombre (por ejemplo, ante el estímulo “coche” una respuesta correcta era “conducir”); (2) opuestos (por ejemplo, ante el estímulo “arriba” una respuesta correcta era “abajo”); (3) generación de ritmo (por

ejemplo ante el estímulo “Hat” una respuesta correcta era “Cat”). Los estímulos de las tres tareas fueron presentados tanto visual como auditivamente.

Estas tareas se escogieron porque son similares a las empleadas por estudios previos (Barch et al., 2000; Holland et al., 2001; Ojemann et al., 2002; Schlaggar et al., 2002; Burton et al., 2003; Corina et al., 2003; Gaillard et al., 2003), y porque se considera que los sustratos neurales que subyacen este tipo de tarea sufren cambios significativos durante el desarrollo.

Una vez establecidos los dos grupos de edad, los autores usaron ejecuciones “matching” con el objetivo de identificar regiones que mostraran tres tipos diferentes de respuesta; (1) efectos independientes de la edad de la ejecución; (2) efectos relacionados con la ejecución; y (3) efectos relacionados con la edad. Las regiones implicadas en cada caso fueron clasificadas usando tanto la anatomía promedio del grupo como el Atlas Talairach Daemon (Lancaster et al., 2000), de acuerdo a la localización de su extensión neuroanatómica y las áreas aproximadas de Brodmann.

En cuanto al primer objetivo “identificación de regiones cerebrales que presentan efectos independientes a la edad de la ejecución”, se estableció que 43 regiones demostraron una activación similar tanto para niños como para adultos sin tener en cuenta la ejecución. Estas regiones fueron evidentes a lo largo de estructuras bilaterales a nivel cortical y subcortical. Las regiones activadas en mayor medida fueron el córtex frontal izquierdo y derecho, en el cíngulo anterior y posterior izquierdo, en el córtex temporal y occipital derecho y en el tálamo. Estas eran regiones en las que los niños y adultos mostraron respuestas estadísticamente comparables independientemente de los niveles en la ejecución de la tarea (como medidas de tiempo de reacción y de precisión).

En cuanto al segundo objetivo “efectos relacionados con la ejecución”, 77 regiones cerebrales mostraron diferencias estadísticamente significativas entre niños y adultos, de éstas, 37 mostraron diferencias entre niños y adultos que estaban generadas por la ejecución. Estas regiones se encontraron predominantemente en el córtex frontal medial derecho, en el córtex parietal medial, en el cíngulo posterior y en el córtex occipital izquierdo y derecho. Estas eran regiones donde niños y adultos mostraron

diferencia en la actividad solo en sujetos quienes tuvieron una ejecución de la tarea estadísticamente diferente.

Por el contrario, las regiones que muestran “efectos relacionados con la edad” son regiones donde los niños y adultos muestran diferencias significativas en la actividad incluso cuando ellos exhiben ejecuciones conductuales estadísticamente indistinguibles. En este tercer objetivo, 40 regiones cerebrales demostraron efectos asociados. Estas regiones fueron divididas de acuerdo a si los adultos y niños demostraban gran actividad, o en otras palabras a si la actividad cerebral aumentaba o disminuía. La mayoría de las regiones, 30 de las 40 (75%), mostraron decremento en la actividad con la edad. Estas regiones que decrementaron su actividad con el desarrollo, estaban distribuidas bilateralmente en el córtex frontal medial, en el córtex cingulado anterior, en el córtex frontal derecho, en el córtex parietal medial, córtex cingulado posterior y en el córtex occipito-parietal bilateral. Y las 10 regiones restantes (25%) mostraron incrementos en la actividad con la edad. La mayoría de regiones que mostraron incremento con el desarrollo se encontraban en el córtex frontal dorsal lateral y medial izquierdos y en el córtex parietal izquierdo incluido el giro supramarginal.

El estudio de Brown refleja que el córtex frontal izquierdo es la estructura que muestra mayor incremento de actividad cerebral con la edad mientras se desarrollan tareas de generación de palabras (Figura 10). Cinco de las siete regiones frontales mostraron un incremento significativo de su participación durante este tipo de tareas. En contraste, el córtex frontal derecho mostró el mayor decremento de participación a través de la edad. El córtex frontal medial y el cíngulo anterior mostraron el mayor decremento relacionado con la edad para la realización de tareas de generación de palabras, solo una región frontal medial demostró incremento en su actividad con la edad.

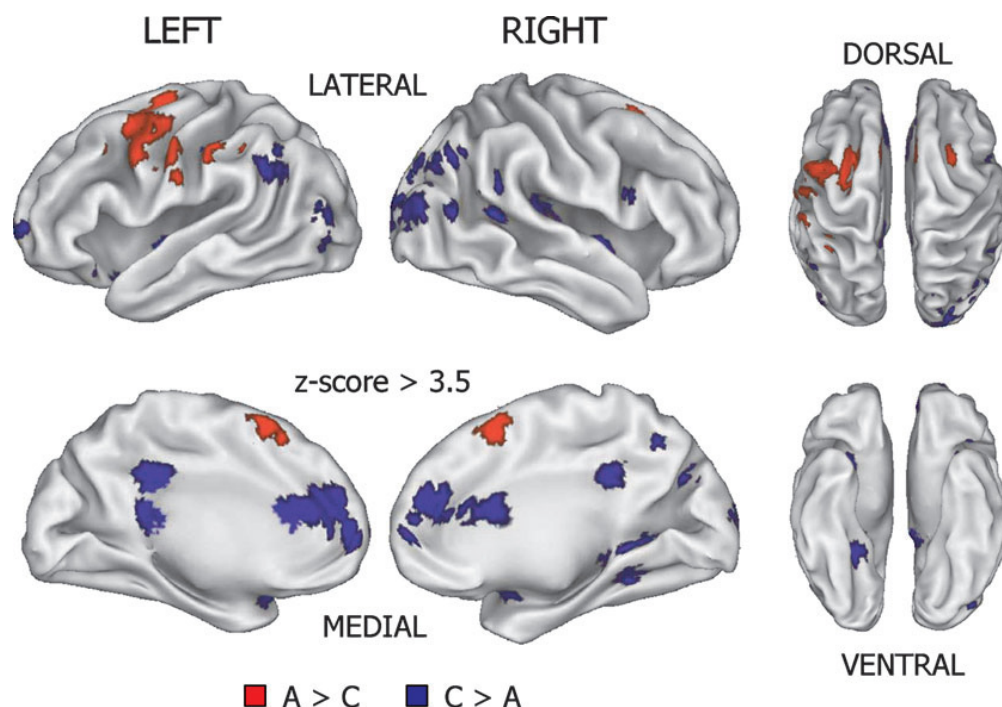


Figura 10. Efectos relacionados con la edad durante la generación de palabras. En esta figura se observan (en rojo y azul) las regiones que exhiben efectos relacionados con la edad. Las regiones que aparecen en rojo son aquellas en las cuales los adultos mostraron mayor nivel de actividad en compasión con los niños. Las regiones que parecen en azul son aquellas en las cuales los niños mostraron mayor nivel de actividad en comparación con los adultos. En todas las regiones las ejecuciones entre niños y adultos (matched y non-matched) mostraron diferencias estadísticamente significativas (Tomado de Brown et al., 2005).

En las regiones fuera del lóbulo frontal, la mayoría de cambios en el desarrollo decrementan su actividad en relación con la edad. De todas las regiones no-frontales que mostraron efectos relacionados con la edad solo tres exhibieron incremento a lo largo del desarrollo, todas estas regiones se encontraron en localizaciones parietales izquierdas. Todas las regiones restantes mostraron un decremento significativo en sus niveles de activación con la madurez.

Los resultados demuestran que los cambios progresivos durante el desarrollo ocurren principalmente en estructuras del córtex frontal y parietal. La actividad en estas áreas aumenta en la adultez mientras que en los niños su actividad tiende a ser estadísticamente “plana”. Para los autores del estudio estos hallazgos sugieren que regiones que muestran incremento en su actividad con relación a la edad para tareas de generación de palabras son principalmente “nuevos reclutas” en la madurez de la organización funcional, es decir, van siendo más activas con la edad. Por otra parte, los



cambios regresivos son más frecuentes que los progresivos y se encuentran en un rango amplio de localizaciones. Algunas de las estructuras que mostraron una disociación clara entre efectos progresivos y regresivos se encontraron fuera del córtex frontal lateral. Regiones tales como el córtex bilateral occipital y temporal mostraron una activación temprana que luego fue decreciendo. En general todas las regiones que mostraron decremento en su actividad con la edad comenzaron siendo activas en los niños (Figura 11).

Los cambios específicos a nivel de progresión y regresión observados durante el estudio apoyan la noción de que generalmente durante edades tempranas se reclutan más vías para el desarrollo de las mismas tareas y que se producen cambios significativos durante la organización funcional.

Este estudio sugiere, además, que con la edad, la variabilidad de los picos de actividad cambia significativamente en muchas regiones cerebrales, aunque no en todas. Usando el test de Levene (un test de homogenización de varianza a través de los grupos) se estableció que el 47% de las regiones que mostraron efectos de disminución de su actividad relacionados con la edad y el 70% de regiones que mostraron incremento de su actividad relacionados con la edad reflejaban diferencias estadísticamente significativas a través de los seis grupos de edad en la variabilidad de señales BOLD ( $p < 0,05$ ). Generalmente, la actividad cerebral mostró la mayor variabilidad en el grupo de edad más joven. La variabilidad decreció a través del desarrollo.

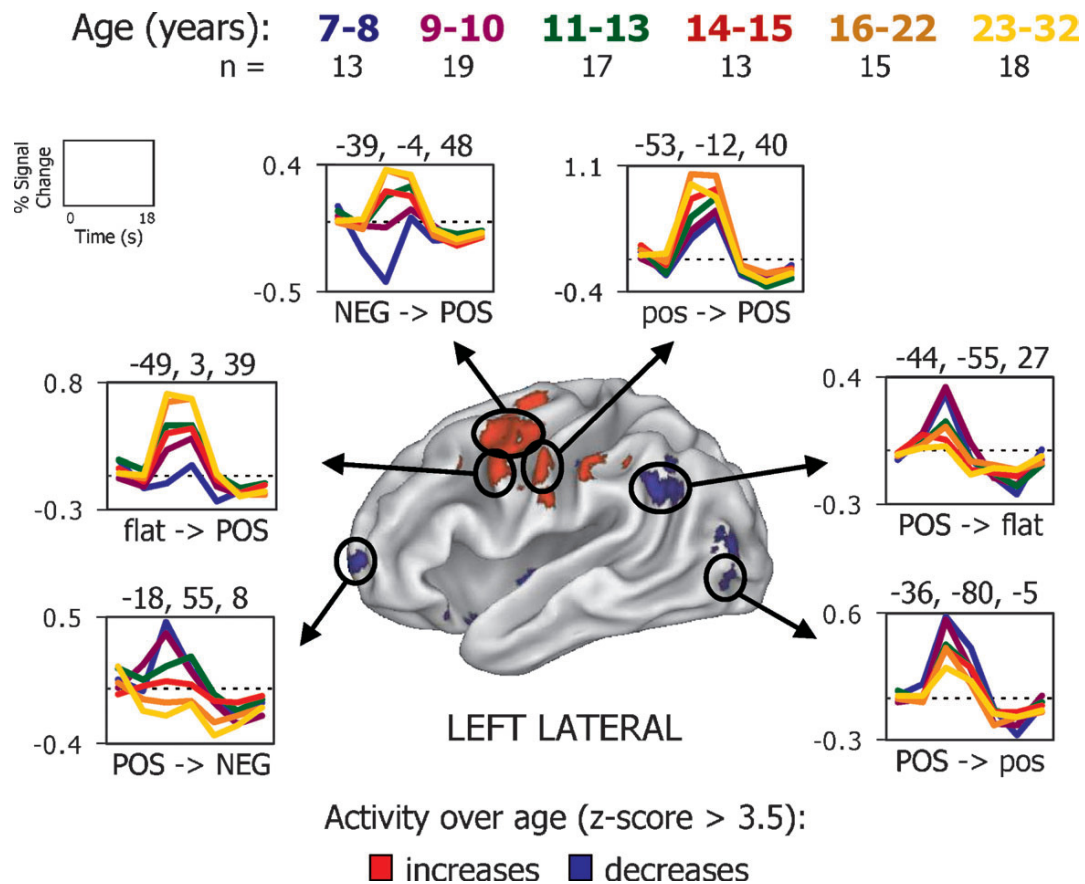


Figura 11. Patrones de cambio en la actividad relacionados con la edad durante el desarrollo. En la figura se muestran seis regiones como ejemplo de dichos cambios, las coordenadas numéricas (por ejemplo, -39, -4, 48) corresponden a la localización del centro de masa de la región en el atlas estandarizado utilizado para establecer la ubicación. Para cada región, los cursos temporales de la actividad son mostrados para todos los seis grupos de edad (azul 7-8, púrpura 9-10, verde 11-13, rojo 14-15, naranja 16-22, amarillo 23-38). El porcentaje de cambios de señal en la resonancia magnética (RM) es representado frente al tiempo (en segundos). Usando una combinación de fiabilidad estadística y magnitud de la señal, los cursos temporales para cada edad fueron caracterizados a través del tiempo para demostrar cambios positivos significativos (activación), cambios negativos (desactivación), o ausencia de cambios (una línea “plana”). Las regiones fueron etiquetadas de acuerdo a los cambios en la actividad observados entre los grupos más jóvenes y más viejos (7-8 y 23-32 años de edad respectivamente), éstas incluían activación seguida de desactivación (POS → NEG), no activación seguida de activación (flat → POS), desactivación seguida de activación (NEG → POS), activación seguida una activación significativamente mayor (pos → POS), activación seguida de no activación (POS → flat) y activación seguida de activación significativamente menor (POS → pos) a lo largo del desarrollo (Tomado de Brown et al., 2005).

### **2.4.3. Representación cortical de la fluidez verbal.**

La fluidez verbal se enmarca dentro de la capacidad para generar palabras, pero es evaluada con paradigmas específicos que se diferencian de los mencionados en el apartado anterior. Generalmente se evalúa pidiendo a los sujetos que digan palabras (relacionadas con letras) y que digan palabras (correspondientes a categorías semánticas) durante temporalidades limitadas. Son muchos los estudios que han intentado determinar los correlatos neurofuncionales implicados en este tipo de tarea. En esta memoria destacamos los hallazgos obtenidos por Gaillard et al. (2000) ya que este estudio incluye sujetos con desarrollo normal y hace comparaciones entre patrones de desarrollo entre niños y adultos. También es un estudio en el que se han controlado variables relacionadas con ruido y movimiento (que se generan al aplicar la técnica de evaluación), que en ocasiones generan registros de “pseudoactividad” neuronal.

El estudio se realizó con niños (en un rango de edad de entre 8,1 – 13,1 años) y adultos (en un rango de edad de entre 19,3 – 48 años), se utilizó iRMF (resonancia magnética funcional) con contraste BOLD (Blood Oxygen Level Dependent), y se analizaron imágenes coronales a nivel del lóbulo frontal.

Los resultados de los mapas de activación de ambos, adultos y niños, mostraron patrones comparables pese a la gran variabilidad y superposición de patrones individuales. Hubo una activación consistente del giro frontal inferior (GFI), correspondiente las áreas de Brodmann (BA) 44 y 45 y del córtex prefrontal dorsolateral GFM (giro frontal medial) correspondiente a las área BA 9 y 46 y una activación variable del giro cingulado.

En la mayoría de los sujetos se observó dominancia del hemisferio izquierdo durante este tipo de tarea. En los niños la lateralización de la activación marcada por el índice de asimetría apareció menos pronunciada especialmente en el GFI (0.60 para niños, 0.84 para adultos,  $p > 0.13$ ). En los niños la variabilidad de los patrones de activación fue mayor, con más “píxeles” dispersos bilateralmente que aparecieron de forma difusa en la materia gris, es decir, los niños mostraron una tendencia para activar el córtex de manera más extensa que los adultos (Figura 12).

Los niños presentaron una mayor magnitud de activación, expresada como el porcentaje medio del cambio de señal (AR), en comparación con los adultos, la cual fue significativa para el GFI derecho.

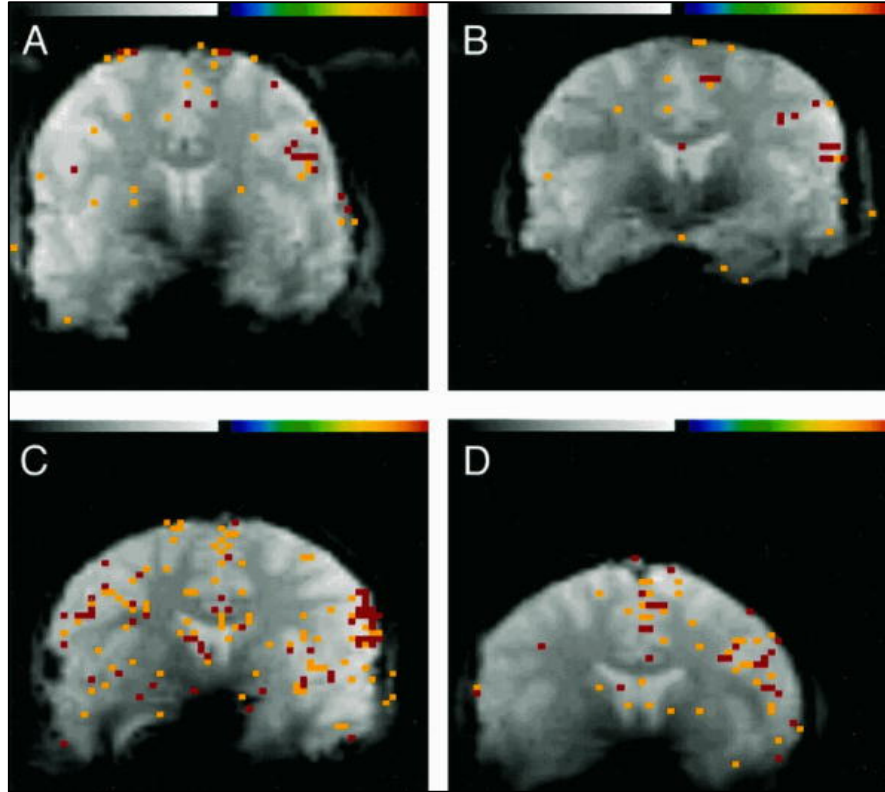


Figura 12. Mapas de activación de Resonancia Magnética funcional durante tareas de fluidez verbal. En la figura se observan los mapas obtenidos en 4 grupos de edad: (A) mujeres adultas de 28 años. (B) hombres adultos de 37 años. (C) niñas de 11 años (D) niños de 13 años. Se observan imágenes coroneales de 1.0 a 1.5 cm. anteriores a la comisura anterior. Los píxeles activados se muestran sobre una imagen eco planar (zero filled) de 128 X 128 (Tomado de Gaillard et al., 2000).

Estos resultados reflejan una mayor densidad neuronal y sináptica en los niños y apoyan la idea de que la mielinización en áreas corticales asociativas, tales como el córtex frontal, continúa en la adolescencia, y la densidad sináptica sigue siendo alta. La eliminación suficiente para disminuir la densidad sináptica a los valores de los adultos no se produce hasta la adolescencia (Yakovlev y Lecours, 1967; Huttenlocher, 1979; Goldman-Rakic, 1987). Es entre los 18 y 20 años cuando la reorganización de la conectividad sináptica y la eliminación sináptica coinciden con los patrones metabólicos y de perfusión propios de los adultos a nivel de las áreas frontales asociativas. El metabolismo de la glucosa en reposo, un reflejo de la actividad y densidad sináptica, es

entre 50% y 60% superior al nivel de los adultos entre los 8 y 12 años. El flujo cerebral sanguíneo, que por lo general está estrechamente relacionado con el metabolismo, es entre el 50% y 80% superior a los valores de los adultos en regiones tales como el córtex sensoriomotor primario (por ejemplo, córtex frontal anterior (tira motora)).

Los hallazgos de este estudio son similares a los de otros realizados previamente usando tomografía por emisión de positrones ( $\text{H}_2\text{O}^{15}$ -PET), (Frith et al., 1991) e imágenes por resonancia magnética funcional (iRMF), (Hinke et al., 1993; Rueckert et al., 1994; Cuenod et al., 1995 y Van der Kallen et al., 1998).

## **2.5. Representación cortical de las habilidades superiores: Inteligencia y correlatos neuroanatómicos.**

Determinar los correlatos neuroanatómicos del concepto global de inteligencia, o de las habilidades intelectuales en conjunto ha sido un tema polémico debido a la complejidad del concepto. Estudios de neuroimagen estructural generalmente muestran una modesta correlación entre medidas psicométricas de inteligencia y el volumen total cerebral (McDaniel, 2005). Estudios de corte transversal han establecido que los vínculos entre la inteligencia y regiones específicas del cerebro pueden variar de acuerdo a la etapa de desarrollo: el cíngulo anterior en niños (Wilke et al., 2003), la corteza prefrontal medial y orbitofrontal en los adolescentes (Frangou et al., 2004), y la corteza prefrontal lateral en los adultos mayores (Haier et al., 2004). Algunos autores han sugerido que el abordaje transversal de este tema no es suficiente (Kraemer et al., 2000).

Un primer estudio de corte longitudinal donde se intento vincular desarrollo cortical con variación cognitiva fue el de Sowell (2004) en el que se demostró mayor adelgazamiento cortical en la región dorsal izquierda parietal y frontal entre los niños que obtuvieron más puntuación en mediciones de inteligencia verbal. Algunos autores consideran que el tamaño de muestra utilizado en este estudio fue muy pequeño ( $n = 45$ ), que se utilizó un rango de edad estrecho (5-11 años) y que se realizaron consideraciones del cambio cortical solo lineales mientras que el desarrollo del cerebro sigue en general patrones más complejos de crecimiento (Wilke et al., 2003).

En un estudio reciente de tipo longitudinal donde se utilizó una muestra bastante representativa ( $n = 307$ ) en la que se incluyeron niños y adultos, quienes fueron sometidos a mediciones neuroanatómicas repetidas. Los sujetos fueron estratificados a partir de las escalas de inteligencia de Wechsler, las cuales arrojan un valor de coeficiente intelectual (CI) basándose en subtests de conocimiento y razonamiento verbal y no verbal. Los autores examinaron el grosor del córtex a lo largo de todo el cerebro, ya que éste es un índice sensible de desarrollo cerebral normal (Sowell, 2004) usando una técnica totalmente automatizada y han validado estas medidas a partir de un manual especializado. Para una revisión completa de la metodología, ver (Shaw et al., 2006).

Los resultados de este estudio al dividir la muestra en diferentes grupos de edad, reflejaron cambios notables. Una correlación predominantemente negativa entre el CI y el grosor cortical en el grupo más joven "infancia temprana" (early childhood) contrastando con correlaciones positivas más adelante que alcanzaron su punto máximo en el grupo de "infancia tardía" (late childhood), pero estaban presentes de forma atenuada en los grupos de "adolescencia" y "adulthood temprana". El cambio en el valor de la correlación entre el CI y el grosor cortical entre los grupos de infancia temprana y tardía fue significativo a nivel del córtex prefrontal y del giro temporal superior/medial izquierdo (Figura 13). No se encontraron diferencias a nivel de género.

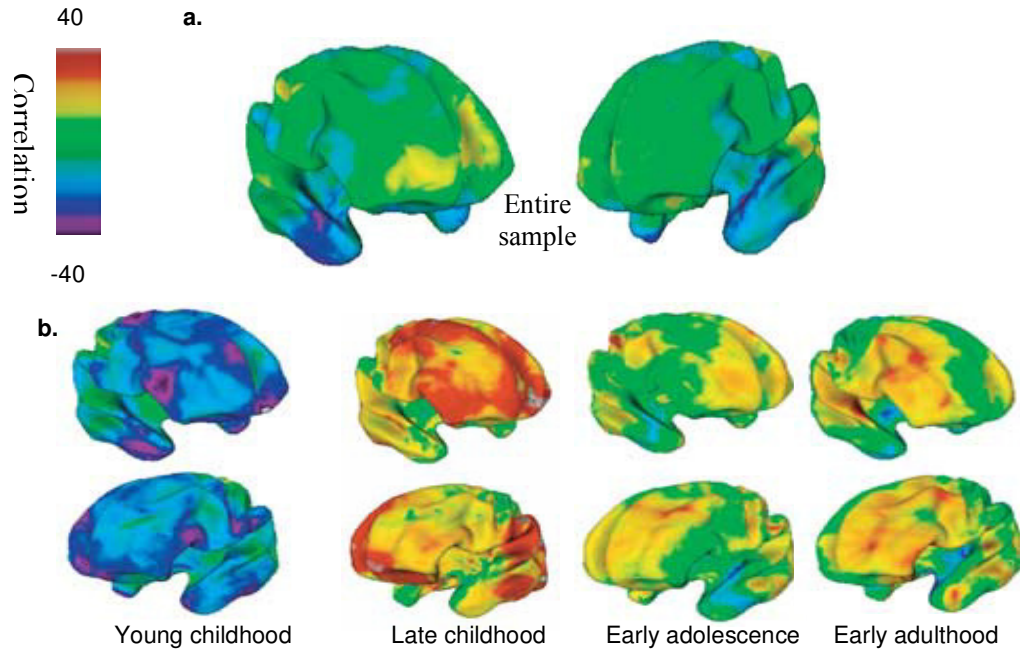


Figura 13. Correlaciones entre el coeficiente intelectual (CI) y el grosor cortical. a) muestra como las correlaciones de Pearson fueron generalmente positivas y modestas ( $P < 0.05$ ), con  $r$  entre 0 y 0.10 (verde/amarillo) para los 307 sujetos de la muestra, excepto en el córtex anterior temporal (el cual muestra una correlación negativa, con  $r$  entre 0 y 0.20; azul/púrpura). b) Correlaciones en diferentes grupos de edad muestran correlaciones negativas en el grupo más joven, indicando que un mayor CI estaba asociado con un córtex más delgado particularmente en regiones frontales y temporales. Las relaciones cambiaron en la infancia tardía donde se observaron correlaciones positivas entre el CI y más estructuras corticales (Tomado de Shaw et al., 2006).

Al realizar análisis de tipo lineal, se observó una relación significativa entre el CI y la edad a nivel del córtex prefrontal, sugiriendo que la relación entre el grosor cortical y el CI varía con la edad. Para explorar esto, la muestra se dividió en tres grupos según su CI: inteligencia superior, alta y media. Los agrupamientos destacados de puntos corticales mostraron diferencias en el desarrollo cortical entre estos tres grupos de CI, ubicadas bilateralmente dentro del giro frontal superior extendiéndose hacia el córtex prefrontal medial, y en menor extensión en las cortezas frontal medial y orbitofrontal.

El análisis de trayectorias reflejó que el grupo de inteligencia superior inició a partir de una corteza relativamente delgada, mostrando un marcado incremento en el grosor cortical con un pico a los 11 años. En contraste el grupo de inteligencia media mostró una constante disminución en el grosor cortical durante el periodo de edad cubierto (en áreas orbitofrontales) o un incremento inicial bajo en el grosor cortical con un pico entre los 7 y 8 años (en el giro frontal superior). Las trayectorias del grupo de inteligencia alta, siguió un patrón intermedio, mucho más parecido al patrón del grupo de inteligencia media, no se observaron diferencias significativas entre estos dos grupos.

Trayectorias diferentes de desarrollo fueron también importantes en el hemisferio izquierdo posterior entre los grupos de inteligencia superior y media, específicamente entre el giro prefrontal medial izquierdo y el giro temporal inferior y en menor medida el giro angular. En el hemisferio derecho ninguna otra área, excepto el lóbulo frontal, presentó trayectorias de desarrollo cortical que difirieran significativamente entre los grupos.

Se observó una disminución general en el grosor cortical en todos los grupos, que se generó ya fuera dentro del periodo de edad cubierto (en el grupo de inteligencia media) o al inicio de la infancia tardía (inteligencia alta) o al inicio de la adolescencia (inteligencia superior). Se estimaron curvas de velocidad que ilustraron que el grupo de inteligencia superior tuvo la tasa más rápida de adelgazamiento cortical, mientras que los grupos de inteligencia alta y media tuvieron tasas similares, pero más lentas. Por lo tanto, el aumento relativamente rápido en el grosor cortical en el grupo de inteligencia superior fue seguido por un adelgazamiento más rápido.

Estos resultados demuestran que el nivel de inteligencia se relaciona con el patrón de crecimiento cortical durante la infancia y la adolescencia. Las diferentes trayectorias de cambio cortical son más prominentes en el córtex prefrontal, lo que es congruente con estudios de imágenes por resonancia magnética funcional (iRMF) que demuestran que la activación del córtex prefrontal lateral es común en una serie de pruebas de inteligencia y la magnitud de la activación frontal correlaciona altamente con la inteligencia (Duncan et al., 2000; Gray et al., 2003).



Entender cuáles son los mecanismos celulares que subyacen estos cambios en el grosor cortical complejo. Shaw et al., (2006). mencionan algunos de los mecanismos que podrían influir en el grosor cortical: 1) un factor determinante en la laminación cerebral en el útero y en el periodo perinatal es la aparición y definición de la subplaca, la cual contiene neuronas que desarrollan aferentes corticales y sus sinapsis (Kostovic y Rakic, 1990; Kostovic et al., 2002); 2) La proliferación de la mielina en el neuropilo cortical en la infancia y adolescencia es otro posible mecanismo (Yakovlev y Lecours, 1967; Sowell et al., 2004); 3) La formación y uso-dependencia de sinapsis se elimina selectivamente (Huttenlocher y Dabholkar, 1997) lo cual ayuda a crear y esculpir circuitos neurales incluidos los que subyacen a las habilidades cognitivas, lo que podría contribuir al cambio de las dimensiones corticales (Hensch, 2004).

El estudio termina recordando que los niños "listos" no son más inteligentes por el hecho de tener más o menos sustancia gris en cualquier edad. Por el contrario la inteligencia se relaciona con propiedades dinámicas de maduración cortical.

### **3. ASPECTOS NEUROPSICOLÓGICOS DE NIÑOS CON MONOSOMIA 1P36.**

La mayoría de estudios relacionados con el síndrome de Monosomía 1p36 publicados hasta la fecha, nos brindan una descripción clínica profunda de estos niños en cuanto a las características neurológicas, los rasgos craneofaciales dismórficos, las alteraciones cardíacas, las malformaciones esqueléticas, las anomalías genitourinarias, las alteraciones endocrinológicas y las alteraciones dermatológicas (Keppler-Noreuil et al., 1995; Shapira et al., 1997; Eugster et al., 1997; Knight-Jones et al., 2000; Heilstedt et al., 2001, 2003a, 2003b; Battaglia et al., 2004, 2008a; Wang y Chen, 2004; Gajecka et al., 2007. Estas descripciones clínicas están apoyadas en el uso de protocolos médicos específicos para cada alteración.

Ahora bien, en cuanto a la caracterización de los procesos cognitivos, los datos publicados son más escasos y no encontramos referencias en relación a protocolos utilizados para el establecimiento de los hallazgos. Solo hemos encontrado información relacionada con dificultades a nivel del lenguaje y del desarrollo motor.

En cuanto al lenguaje se sabe que el nivel expresivo es ausente o muy pobre en la mayoría de los individuos (Slavotinek et al., 1999; Wu et al., 1999; Battaglia et al., 2001, 2005, 2008a, y 2008b), la comprensión se limita a un contexto específico, la intención comunicativa es pobre durante los primeros años, y tiende a mejorar con el tiempo, con extensión de un repertorio de gestos y la capacidad de escritura está limitada al garabateo (Battaglia et al., 2008b).

A nivel del desarrollo motor se menciona retraso en el control cefálico, la realización de giros, la sedestación, y la marcha autónoma (Battaglia et al., 2008b). También se hace referencia a dificultades de coordinación a nivel de la marcha y al tragar (Reish et al., 1995; Battaglia et al., 2004; Heilstedt et al., 2003b).

Respecto a otros procesos cognitivos tales como percepción, memoria, funciones superiores, coordinación de brazos, capacidad imitativa y otros niveles de lenguaje (por ejemplo, vocabulario, tipo de información que pueden llegar a comprender, aspectos fonéticos y fonológicos que pueden llegar a alcanzar), no existe información publicada. Consideramos que realizar una investigación neuropsicológica que aporte elementos en

estos niveles cognitivos, es importante no solo para contribuir en la caracterización clínica del síndrome Monosomía 1p36 sino también para mejorar los protocolos de evaluación y de intervención cognitiva de niños con este diagnóstico.

Los aportes del presente estudio son el resultado de evaluaciones neuropsicológicas realizadas con una paciente diagnosticada con el síndrome de Monosomía 1p36.

En cuanto a la evaluación neuropsicológica, Lopera (1992), expone que tanto en el niño como en el adulto tiene los mismos objetivos: está dirigida a detectar alteraciones en las funciones mentales superiores, causadas por problemas funcionales o estructurales del sistema nervioso central. Al mismo tiempo, la evaluación neuropsicológica busca establecer las relaciones entre la función cerebral y el comportamiento. Pero la evaluación del niño y del adulto difieren en cuanto a la metodología. En el niño el tipo de pruebas utilizadas depende de la edad y del nivel de desarrollo, mientras que en el adulto se pueden utilizar baterías de pruebas relativamente constantes. Este autor también manifiesta que la evaluación de un niño requiere de un conocimiento profundo del desarrollo normal por parte del evaluador, lo que le permitirá realizar inferencias más acertadas de sus hallazgos.

Cuando evaluamos niños debemos tener en cuenta que los procesos no tienen un desarrollo homogéneo y que cada función tiene un ritmo propio de maduración, por lo que se hace conveniente utilizar medidas específicas para cada proceso evaluado y que en lo posible se ajusten a las posibilidades del niño. En el caso de la paciente del estudio, hemos realizado un análisis previo para establecer las pruebas más convenientes, en principio consideramos que la evaluación debe tener más componentes manipulativos y visuales que componentes donde se exige expresión verbal.

Por otra parte Lopera (1992), nos recuerda que el pronóstico que se puede hacer con el resultado de la evaluación neuropsicológica no es igual en el niño y en el adulto. Por ejemplo en lesiones adquiridas, en el adulto, el pronóstico se puede hacer en un tiempo relativamente breve con relación al momento de la lesión, cuando se trata de una patología no progresiva (seis meses). En el niño, en cambio, hay una disociación entre la edad de la lesión y la edad del síntoma. El síntoma puede aparecer mucho tiempo

después de la aparición de la lesión. Por ejemplo, una lesión prenatal o perinatal en el hemisferio cerebral izquierdo no dará sintomatología del lenguaje hasta el momento normal de adquisición de esta función, y una falta de conexión entre las áreas visuales y las áreas del lenguaje se puede manifestar solamente a partir de la edad escolar como un problema de aprendizaje de la lectoescritura.

Cuando nos enfrentamos a casos de niños con alteraciones globales del desarrollo, cómo es el caso de nuestra paciente, se considera necesario realizar evaluaciones periódicas que permitan registrar la aparición y evolución de los síntomas. Lo ideal sería poder contar con información de otros casos similares que nos permitieran realizar validaciones de los hallazgos clínicos, pero como comentamos al principio de la introducción, la Monosomia 1p36 hace parte del grupo de las Enfermedades Raras y desafortunadamente su baja incidencia en la población hace que los estudios existentes sean pocos y que en su mayoría estén centrados en temas relacionados con las características genéticas y médicas del síndrome. Pero no contamos con ninguna descripción cognitiva de ningún caso, es por ello, que este estudio se constituiría en el primero que se plantea este objetivo.



## CAPITULO II. OBJETIVOS

## **1. OBJETIVO GENERAL**

Determinar las características de desarrollo y evolución neuropsicológicas de una paciente con diagnóstico de Monosomía 1P36 en un intervalo de un año (que va de los 8 años y 3 meses a los 9 años y 3 meses de edad). Se determinarán y evaluarán cambios respecto a sí misma y a su grupo de edad, en los siguientes niveles: Percepción visual, percepción espacial, memoria inmediata, lenguaje, habilidades superiores y psicomotricidad.

### **1.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Determinar el nivel de desarrollo global de una paciente con diagnóstico de Monosomía 1p36 a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses respecto a su grupo de edad.
2. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel de la percepción visual: Coordinación visuomotora, habilidades visuoconstruccionales y habilidades visuoperceptuales.
3. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel de la percepción espacial: Posición en el espacio, relaciones espaciales y orientación derecha-izquierda.
4. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel de la memoria inmediata: memoria inmediata a nivel visual, memoria inmediata a nivel verbal, memoria inmediata a nivel numérico.
5. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel del lenguaje: Fluidez verbal, vocabulario, comprensión y fonética-fonología.
6. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel de las habilidades superiores: Conceptos básicos, opuestos y habilidades de cálculo.

7. Determinar el nivel y las características del desarrollo a los 8 años y 3 meses y a los 9 años y 3 meses a nivel de la psicomotricidad: Coordinación motora de piernas y brazos y acción imitativa.



## CAPITULO III. METODOLOGÍA



## **1. Introducción.**

El presente estudio se ha llevado a cabo en una paciente con diagnóstico de Síndrome de deleción 1p36, considerada una enfermedad rara dada su baja incidencia en la población. La decisión de realizar una investigación neuropsicológica del síndrome, partió de la necesidad de diseñar un protocolo de evaluación y un programa de intervención para una niña con este diagnóstico que acudió al centro clínico donde la autora de la investigación trabaja actualmente, Centro Avanza en la ciudad de Sevilla.

Al realizar revisiones sobre el síndrome no se encontró información sobre cómo evaluar ni sobre aspectos prioritarios a la hora de intervenir. En un primer momento también se indagó sobre la existencia de otros casos en Sevilla, para compartir impresiones sobre el tratamiento con otros profesionales, tuvimos el conocimiento de un caso más, al que no se pudo tener acceso.

Lo primero que hicimos fue solicitar todos los informes clínicos de la paciente (Anexo 1-5), luego se analizaron todas las pruebas de evaluación existentes en el centro y se empezó a establecer un protocolo teniendo en cuenta principalmente las dificultades a nivel de lenguaje expresivo de la niña, es decir, se escogieron pruebas donde los componentes manipulativos y visuales fueran superiores a los componentes que exigen expresión verbal. Una vez analizadas las pruebas se realizó una primera evaluación en el año 2009, cuando la niña tenía 8 años y 3 meses. Se registraron todos los resultados y se inicio el planteamiento de un programa de intervención en función de los hallazgos, se decidió desarrollar un programa multi-disciplinar con la participación del área de Neuropsicología, Logopedia y Educación especial, también se propuso el trabajo a nivel de Fisioterapia pero de momento no se trabaja en esta área, en las demás áreas si se hace intervención.

Luego realizamos una segunda evaluación al siguiente año (2010), con el objetivo inicial de ver la evolución después de un año de intervención. Los resultados se registraron y fueron comparados con los obtenidos en el año 2009. Los resultados de ambas evaluaciones nos han permitieron determinar el nivel de desarrollo cognitivo de la paciente, y su evolución en un año, también nos han permitido plantear objetivos de intervención adecuados a sus necesidades.

## **1.1. Características generales de la paciente:**

**Sexo:** Mujer

**Fecha de nacimiento:** 11 de junio de 2001

**Edad:** 10 años (edad actual)

Durante el presente estudio la paciente fue evaluada con  
8 años y 3 meses (2009) y con 9 años y tres meses (2010)

**Escolaridad:** En 2009: 2º de primaria

En 2010: 3º de primaria

## **1.2. Características clínicas de la paciente:**

### **1.2.1. Diagnóstico genético:**

Para la obtención de diagnóstico actual (Anexo 1), se realizó un estudio molecular de DNA extraído a partir de sangre periférica de la paciente en febrero del año 2009. La metodología utilizada fue la siguiente:

1. Estudio molecular directo mediante MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification) de deleciones/duplicaciones en las regiones subteloméricas de los cromosomas autonómicos y sexuales.
2. Validación de los resultados obtenidos mediante MLPA de múltiples síndromes microdelecionales que incluyen: deleción 1p36, microdeleción 2p16, microdeleción 3q29, microdeleción 9q22.3, deleción 15q24, microdeleción 17q21, síndrome 22q13/Phelan-Mcdermid, Cri du Chat (5p15), DiGeorge (regiones 22q11 y 10p15), Langer-Giedion (8q), Millar-Dieker (17p), microdeleción NF1, Prader-willi /Angelman, Síndrome de Rett o de duplicación en Xq28, Rubinstein-Taybi, Smith-Magenis, Soto (5q35.3), Wagr, Williams o de Wolf-Hirschhorn (4p16.3).

Tras el análisis de todas las regiones subteloméricas se observa una hemidosis para la sonda que hibrida con la región subtelomérica del brazo corto del cromosoma 1 (1p) localizada concretamente en el gen tnfrf54 (1p36.33) (sub-banda 33, de la banda 6, de la región 3, del brazo corto del cromosoma 1). Asimismo se han validado los resultados mediante el análisis por MLPA de los síndromes microdelecionales antes descritos observándose una hemidosis para

las 3 sondas que hibridan con la región 1p36, concretamente en los genes *tnfrsf4*, *gnb1* y *gabrd*, lo que es compatible con una delección de dicha región en uno de los cromosomas homólogos. Dicho resultado sugeriría la presencia de síndrome de delección 1p36 (OMIM607872) (código correspondiente al síndrome 1p36 en la base de datos Online Mendelian Inheritance in Man OMIM) en la paciente.

El método utilizado no excluye la presencia de mosaicismos ni permite detectar otros reordenamientos cromosómicos estructurales.

#### **1.2.2. Diagnóstico cardiológico:**

La niña presenta Miocardiopatía Espongiforme con estenosis en origen de rama pulmonar izquierda. Actualmente está en tratamiento con Lanacordin 1,9 cc/12h y Enalapril 22 cc/12h. Se anexa último informe cardiológico (Anexo 2).

#### **1.2.3. Diagnóstico oftalmológico:**

En enero de 2010 los informes oftalmológicos reflejan disminución de agudeza visual y presencia de estrabismo convergente de 15° con dificultad en abducción, dominio de ojo izquierdo, para el que se aconseja oclusión alterna. Se anexa informe oftalmológico (Anexo 3). La niña fue intervenida de estrabismo en mayo del 2010 y en la actualidad ya no lo presenta.

#### **1.2.4. Diagnóstico de dismorfologías:**

##### **1.2.4.1. A nivel esquelético:**

Talla baja en el último informe: 119 cm. de altura; 22.7 kg. de peso; 49.7 cm. de circunferencia craneal. Manos y pies pequeños con clinodactilia de los meñiques (desviación de los dedos en el plano transversal), e hipoplasia (desarrollo óseo incompleto), de V metatarsianos (Anexo 4).

##### **1.2.4.2. A nivel genitourinario:**

Telarquia bilateral (desarrollo de la glándula mamaria superior al normal) y vello púbico (Anexo 4).

##### **1.2.4.3. A nivel craneofacial:**

Labio Inferior fino, orejas de implantación baja. Cierta hipoplasia (desarrollo incompleto del tejido muscular) medio facial (Anexo 5).

### **1.2.5. Diagnóstico neurológico.**

A los 15 días de vida se realiza ecografía cerebral (ECO) y tomografía axial computarizada (TAC craneal) que descartaron hidrocefalia, mostrando una dilatación de ventrículos laterales y tercer ventrículo. A los 6 años se le practicó resonancia magnética craneal (RM craneal) que mostró áreas de desmielinización o gliosis en ambos hemisferios cerebrales supratentoriales (situados en la cavidad intracraneana por encima de la tienda del cerebelo) y a nivel occipital derecho con dilatación del antro de este ventrículo (Anexo 5).

## **2. PROCEDIMIENTO.**

Teniendo en cuenta que el presente estudio tenía por objetivo determinar el nivel de desarrollo en el que se encuentran los procesos cognitivos de una paciente con diagnóstico de Monosomia 1p36, se realizaron evaluaciones que permitieron establecer: la edad cronológica en la que se encontraba cada proceso, el nivel de retraso respecto a lo esperado para su grupo de edad y las características de la evolución en un intervalo de un año.

Para ello, Se realizaron dos evaluaciones neuropsicológicas, la primera se realizó durante el mes de septiembre del año 2009 cuando la paciente contaba con una edad cronológica de 8 años y tres meses, y la segunda se realizó durante septiembre del año 2010 cuando la paciente contaba con una edad cronológica de 9 años y tres meses.

Durante estos dos años la paciente fue evaluada con diferentes instrumentos que permitieron obtener resultados de los siguientes procesos cognitivos: a) la percepción visual (coordinación visuomotora, habilidades visuoperceptuales y habilidades visuoespaciales), b) la percepción espacial (posición en el espacio, relaciones espaciales y orientación derecha-izquierda), c) memoria inmediata (visual, verbal y numérica), d) lenguaje (fluidez verbal, vocabulario, comprensión y fonética-fonología), e) habilidades superiores (conceptos básicos, opuestos y habilidades de cálculo) y f) psicomotricidad (coordinación motora de piernas y brazos y acción imitativa).

Estos resultados no solo permitieron determinar elementos relacionados con el desarrollo de cada proceso cognitivo sino que también aportaron lineamientos para mejorar los protocolos de evaluación neuropsicológica y los programas de intervención

de niños con diagnóstico de Monosomía 1p36.

El orden en el que se aplicaron los instrumentos en ambas evaluaciones fue el siguiente:

### **2.1. Aplicación de las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.**

En primer lugar se aplicaron las **Escalas McCarthy (MSCA)** de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) que permitieron por una parte, determinar el nivel de desarrollo global de la paciente (donde se tuvieron en cuenta los resultados de todos los subtests) y por otra parte el nivel de desarrollo de áreas específicas, ambos, en comparación con su grupo de edad. Estas escalas generan mediciones en procesos tales como, percepción, memoria, lenguaje, funciones superiores y motricidad. Para la evaluación de procesos perceptuales (habilidades visuoespaciales y percepción espacial), se utilizaron los subtests de Construcción con cubos, Rompecabezas, Copia de dibujos, Dibujo de un niño y Orientación derecha-izquierda. Para la evaluación de procesos de memoria (memoria inmediata visual, verbal, no verbal y numérica) se utilizaron los subtests de Memoria pictórica, Memoria verbal, Memoria no verbal y Memoria numérica. Para la evaluación de procesos de lenguaje (fluidez verbal controlada) se utilizó el subtest de Fluencia verbal. Para la evaluación de habilidades superiores (opuestos y habilidades de cálculo) se utilizaron los subtests de Opuestos, Conteo y Recuento y Distribución. Finalmente, para la evaluación de aspectos relacionados con la motricidad (coordinación e imitación) se utilizaron los subtests de Coordinación de piernas, Coordinación de brazos y Acción imitativa.

### **2.2. Aplicación del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.**

En segundo lugar se utilizó el **Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG** (Frostig, 1964) con el que se evaluaron de manera específica algunos procesos implicados en la percepción visual. Cada uno de los subtests evalúa un nivel concreto. Los subtests aplicados fueron: Coordinación visuomotora, Discriminación figura-fondo, Constancia de la forma, Posiciones en el espacio y relaciones espaciales. Los resultados de este test determinaron el nivel de desarrollo perceptual global y específico (en cada nivel) respecto a su grupo de edad.

### **2.3. Aplicación del Test Boehm de Conceptos Básicos.**

En tercer lugar se utilizó el **Test Boehm de Conceptos Básicos** (Boehm, 1988), que complementa la evaluación de funciones superiores realizada con las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños. Por medio de este test se determinó el nivel de conceptos básicos de la paciente en cuanto las categorías de espacio, cantidad, tiempo y otros. Los resultados del test determinaron el nivel de desarrollo de conceptos básicos de la paciente respecto a su grupo de edad.

### **2.4. Aplicación del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.**

En cuarto lugar se aplicó el **Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY** (Dunn y Dunn, 1997) que complementó la evaluación del lenguaje realizada con las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños. Este test permitió determinar el nivel de desarrollo de vocabulario de la paciente respecto a su grupo de edad.

### **2.5. Aplicación de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.**

En quinto lugar se aplicó la **Prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo** (López, et al., 1995), este test es un registro global que evalúa estos dos niveles de lenguaje. La evaluación de la comprensión incluye los niveles sensorio-perceptivo y verbal (expresivo). En el nivel sensorio-perceptivo se analizaron tres aspectos: semántico, analítico-sintético y de pensamiento. El nivel de comprensión verbal (expresivo) no fue evaluado en este estudio.

## **3. TAREAS Y MATERIALES.**

A continuación se detallan los instrumentos utilizados durante los dos procesos de evaluación realizados con la paciente. En primer lugar se presenta la ficha técnica de cada uno de estos instrumentos, (tablas 6 - 10) y en segundo lugar la descripción de los mismos.

### 3.1. Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.

#### 3.1.1. Ficha técnica de las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.

Tabla 6.

Ficha técnica Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.

<b>Nombre</b>	MSCA. Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños.
<b>Autor y año</b>	Dorotea McCarthy 1972.
<b>Procedencia</b>	The Psychological Corporation.
<b>Adaptación española</b>	Departamento de I+D de TEA Ediciones, S.A. 2006.
<b>Ámbito de aplicación</b>	2 años y medio a 8 años y medio. También niños mayores con deficiencia mental.
<b>Duración</b>	Con niños pequeños (menos de 5 años) aprox. 45 a 50 minutos. Con los niños mayores alrededor de 1 hora.
<b>Finalidad</b>	Evaluar el desarrollo cognitivo y psicomotor del niño.
<b>Baremación</b>	Escalas de puntuaciones típicas según la edad del niño (en intervalos de medio año hasta los 5 años y medio y de un año posteriormente) obtenidas a partir de una amplia y representativa muestra española.

Es uno de los instrumentos más utilizados en la evaluación del desarrollo global en la infancia. Contiene 18 tests independientes que evalúan las variables aptitudinales del sujeto en ciertas áreas importantes. Los tests han sido agrupados en seis escalas: Verbal (V), Perceptivo-manipulativa (PM), Numérica (N), General cognitiva (GC), Memoria (M) y psicomotricidad (Mot). El contenido de las tres primeras escalas (Verbal, Perceptivo-manipulativa, Numérica) no se solapa, ya que cada una de ellas es

independiente por el contenido de los elementos de sus tests (palabras, materiales concretos y dígitos respectivamente). Además, la escala Verbal requiere respuestas verbales (incluidos los gestos), mientras que la escala Perceptivo-manipulativa únicamente requiere respuestas no verbales. El conjunto de estas tres primeras escalas constituye la escala General Cognitiva (GC); es decir, la relación es la siguiente:  $V+PM+N=GC$  (McCarthy, 1972).

Además cuenta con las escalas de Memoria y Motricidad, que están orientadas a procesos: la primera evalúa la memoria inmediata y la segunda mide la coordinación motora. Los tests de Memoria se solapan con la escala Verbal, Perceptivo-Manipulativa o Numérica, según su contenido, y por tanto, están todos incluidos en la escala General Cognitiva.

### **3.1.2. Descripción de los subtests que componen a las Escalas McCarthy (MSCA) de aptitudes y psicomotricidad para niños.**

- a. Construcción con cubos (escala PM): Es un subtest no verbal, donde el niño tiene que copiar cinco estructuras construidas por el examinador con cubos de 2,50 cm. de lado. El total de cubos son 12, el examinador construye las estructuras y las deja a la vista del niño, quien debe utilizar los cubos sobrantes para construir su propia estructura. El desarrollo del test permite observar las aptitudes manipulativas del sujeto y su percepción de las relaciones espaciales (Figura 14).



Figura 14. Subtest “Construcción con cubos”. En esta figura se observa el primer tipo de estructura (torre) que el niño debe construir. El examinador construye cada estructura delante del niño (siguiendo el procedimiento del manual) y deja disponible el resto de los cubos para que el niño construya su propia estructura, siempre con el modelo construido delante de él.



- b. Rompecabezas (escala PM, GC): Requiere que el niño ensamble las piezas de seis rompecabezas de animales y alimentos corrientes. Al principio se le indica la figura que tiene que componer, para minimizar la frustración de un prolongado ensayo-error. Los rompecabezas varían en dificultad desde dos a seis piezas (Figura 15).



Figura 15. Subtest “Rompecabezas”. En esta figura se observan tres de los rompecabezas que el niño debe realizar, al principio debe realizar rompecabezas de dos piezas (como el del gato), luego el número de piezas va aumentando a tres (como el de la zanahoria) , a cuatro (como el de la pera) hasta llegar a 6 piezas.

- c. Memoria pictórica (escalas V, GC, N): Se le presenta al niño una lámina que contiene los dibujos coloreados de seis objetos familiares. El examinador nombra en voz alta los objetos durante una exposición de 10 segundos, retira de la vista del niño la lámina y le pide que recuerde los objetos que tenía. Es un subtest de memoria inmediata y está relacionado con el desarrollo del vocabulario (Figura 16).



Figura 16. Subtest “Memoria pictórica”. En esta figura se observa la lámina que contiene los dibujos que se exponen al niño durante 10 segundos para su memorización.

- d. Vocabulario (escalas V, GC): Consta de 2 partes. La parte I, vocabulario pictórico, que se diseñó principalmente para los niveles de edades más bajos; requiere que el niño demuestre su comprensión del lenguaje hablado de los otros (que, desde el punto de vista del desarrollo, precede al uso activo del lenguaje propio), señalando en la parte I cinco objetos y dando nombre a otros cuatro, todos ellos representados en las láminas. La parte II, vocabulario oral, consiste en diez palabras que el niño debe definir; poseen dificultad creciente y varían desde palabras concretas y familiares a conceptos abstractos.
- e. Cálculo (escalas N, GC): El niño contesta a 12 cuestiones de dificultad creciente sobre información numérica o pensamiento cuantitativo. Los primeros elementos son fáciles; los siguientes exigen operaciones simples de suma, resta, multiplicación o división. Los problemas están muy relacionados con las experiencias cotidianas del niño (Tabla 7).

Preguntas de elementos iniciales.

1. ¿Cuántas orejas tienes?
2. ¿Cuántas narices tienes?
3. ¿Cuántas cabezas tienes?
4. Si tienes dos juguetes y te doy uno más ¿cuántos tendrás?
5. Si tengo 3 caramelos en cada mano ¿cuántos tengo en total?

Tabla 7. Subtest “Cálculo”. En esta tabla se observan algunos ejemplos de las preguntas sobre información numérica o pensamiento cuantitativo que se hacen durante la aplicación de este subtest.

- f. Secuencia de golpeo (escalas PM, GC, M): El subtest está inspirado en los cubos de Knox, introducido en numerosas escalas no verbales. El niño tiene que imitar ocho secuencias de notas tocadas por el examinador en un xilófono con cuatro láminas o teclas. El test aumenta progresivamente su dificultad. Además de evaluar la memoria inmediata de material no verbal, el test permite observar la atención y coordinación perceptivo-motora del niño (Figura 17).

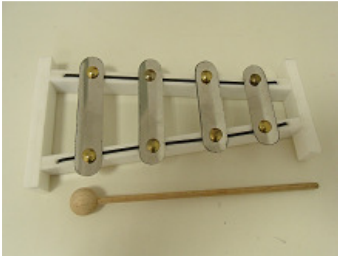
<p><b>A</b></p> <p>Secuencias</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 1-2-3-4</li> <li>2. 1-3-4</li> <li>3. 2-4-1</li> <li>4. 4-1-2-3</li> <li>5. 2-3-1-4</li> </ol>	<p><b>B</b></p> 
--	--

Figura 17. Subtest “Secuencia de golpeo”. En esta figura se observan algunos ejemplos de las secuencias (A) que el niño debe reproducir por imitación en el xilófono (B), las laminas se numeran de 1 (primera a la izquierda de la imagen) a 4.

- g. Memoria verbal (escalas V, GC, M): Consta de dos partes, la parte I (palabras y frases) y la parte II (cuento). La parte I consiste en una serie escalonada de palabras y frases que el niño debe repetir (Tabla 8). Los dos primeros elementos contienen conceptos concretos que probablemente pertenecen al vocabulario comprendido por el niño; los dos siguientes contienen palabras de significado más abstracto; y los dos últimos son frases completas. El conjunto, por tanto, evalúa la capacidad del niño para repetir palabras y frases percibidas a través del oído. Este aspecto del desarrollo es importante en la madurez de la capacidad de comunicación del niño. Algunos niños que parlotean fácilmente palabras aisladas se frustran ante frases completas y parecen no verse ayudados por el contexto en el que aparecen. En la parte II, cuento, el examinador lee al niño un cuento pequeño y le pide que lo repita. No se espera que lo repita literalmente, con las mismas palabras, sino que se repitan los elementos o ideas esenciales. Este tipo de aptitud está presente en muchas actividades rutinarias, tales como escuchar una historia leída por el profesor, seguir unas instrucciones orales y recordar las tareas asignadas en el hogar.

PARTE I. Palabras y Frases

1. Juguete – silla – luz
2. Muñeca – oscuro- vestido
3. Después – color- gracioso – hoy
4. Cerca – porque – bajo- nunca
5. El niño dice adiós a su perro cada mañana antes de marchar al colegio.
6. La niña guardó en el cajón sus nuevos lápices de colores antes de salir de casa.

Tabla 8. Parte I Subtest “Memoria verbal”. En esta tabla se observan palabras y frases que el niño debe repetir después de que el examinador las ha mencionado.

- h. Orientación derecha-izquierda (escalas PM, GC): Dado que muchos de los niños que han adquirido y presentan deficiencias y dificultades perceptivas demuestran confusión en la lateralidad (discriminar derecha-izquierda), se considera conveniente evaluar su orientación en el espacio. Los cinco primeros elementos miden su conocimiento intelectual de los conceptos derecha e izquierda referidos a su propio cuerpo (Tabla 9); los cuatro siguientes están referidos a la representación pictórica de una niña, para determinar si el sujeto posee suficiente dominio de estos conceptos como para invertirlos cuando se refiere a otro niño que está enfrente. Los resultados de la tipificación original señalan que los niños menores de 5 años contestan frecuentemente al azar; por este motivo el test se aplica a niños de cinco o más años de edad.

PARTE I. Elementos referidos a su propio cuerpo.

1. Enséñame tú mano derecha.
2. ¿Cuál es tú oreja izquierda?.
3. Toca tú ojo derecho con tú mano izquierda.
4. Apoya tú barbilla en tú mano izquierda.
5. Cruza tú pierna izquierda sobre la derecha.

Tabla 9. Parte I subtest “Orientación derecha-izquierda”. En esta tabla se observan los elementos de orientación derecha-izquierda referidos al propio cuerpo del niño.

- i. Coordinación de piernas (escala Mot.): Contiene 6 elementos que exploran la madurez de la coordinación motora en las extremidades inferiores. Caminar hacia atrás, caminar de puntillas, caminar sobre una línea recta, mantenerse sobre uno de los pies y saltar; todas estas actividades dan al examinador la oportunidad de observar el tono postural y el equilibrio del niño.

- j. Coordinación de brazos (escala Mot.): Evalúa el desarrollo de las extremidades superiores con tres actividades de tipo lúdico: Botar una pelota, atrapar una bolsa y tiro al blanco. Cuando la capacidad motora es medida con un material, unas instrucciones y unas distancias estandarizadas, se obtienen unos datos valiosos a nivel del desarrollo de la motricidad.
- k. Acción imitativa (escala Mot.): Contiene cuatro tareas motoras simples que permiten al examinador obtener algunas observaciones más sobre el desarrollo de la motricidad del niño, y son una oportunidad para examinar la utilización preferente de uno de los ojos al mirar por un tubo (Tabla 10).

Tareas motoras simples que el niño debe imitar (siguiendo el procedimiento establecido en el manual)
1. Cruzar los pies.
2. Entrelazar las manos.
3. Girar los pulgares.
4. Mirar a través del tubo.

Tabla 10. Subtest “Acción imitativa”. En esta tabla se observan las tareas motoras simples que el examinador realiza para luego ser imitado por el niño evaluado.

- l. Copia de dibujos (escalas PM, GC, Mot.): Consta de 9 elementos. En los tres primeros elementos el niño debe copiar un círculo, una línea vertical y una línea horizontal después de haber visto como lo hace el examinador. Desde el punto de vista del desarrollo, este tipo de dibujo imitativo es más fácil que el realizado a partir de un modelo. En los siguientes 6 elementos el niño debe copiar las figuras a partir de un modelo. En el análisis que hace el niño del dibujo y su capacidad para tratarlo como una configuración total, se refleja su percepción del mundo real (Figura 18).

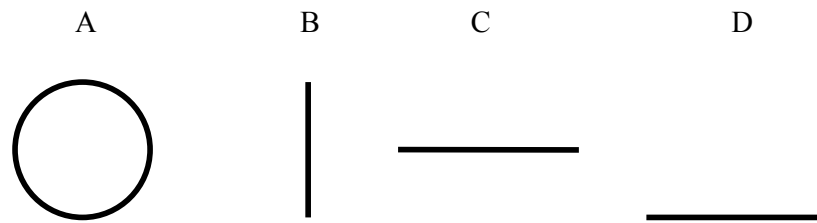


Figura 18. Subtest “Copia de dibujos”. En esta figura se observan los cinco primeros elementos que el niño debe copiar. El examinador realiza los tres primeros dibujos (A, B y C) delante del niño y le pide que los copie, y del cuarto dibujo en adelante (D, E..) el niño deberá copiar el dibujo observando un modelo ya realizado.

- m. Dibujo de un niño (escalas PM, GC, Mot.): Se pide a los hombres que dibujen un niño y a las mujeres una niña. Este tipo de actividad ha sido muy utilizada para obtener información del desarrollo intelectual de un niño. La prueba contiene un método de corrección y puntuación objetivo y rápido (Figura 19).

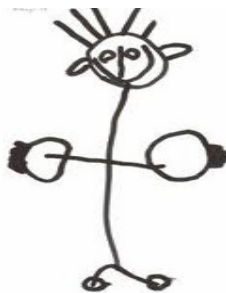


Figura 19. Subtest “Dibujo de un niño”. En esta figura se observa el tipo de ejecución esperada en este subtest.

Memoria numérica (escalas N, GC, M): Consta de parte I y II. En la parte I el niño debe repetir seis series de dígitos en orden directo, es decir, en el mismo orden en que han sido presentados; con ello se evalúa la memoria inmediata. Los tests de este tipo se remontan al siglo XIX y han sido incluidos en muchas medidas de inteligencia. En la parte II debe repetir los dígitos en orden inverso, esta tarea es compleja y se ejecuta mejor en los niveles superiores de edad de la prueba. Algunos niños con retraso mental realizan bien la parte I pero son incapaces de hacer la parte II. Ambas tareas requieren aptitud numérica, atención concentrada y capacidad para reproducir un material recibido auditivamente (Tabla 11).

PARTE I. Orden directo	
Intento 1º	Intento 2º
1. 5-8	1. 4-9
2. 6-9-2	2. 5-8-3
3. 3-8-1-4	3. 6-1-8-5
4. 4-1-6-9-2	4. 9-4-1-8-3
5. 5-2-9-6-1-4	5. 8-5-2-9-4-6
6. 8-6-3-5-2-9-1	6. 5-3-8-2-1-9-6

Tabla 11. Parte I subtest “Memoria numérica”. En esta tabla se presentan las series de dígitos de la primera parte (en orden directo) que el niño debe repetir después del examinador.

- o. Fluencia verbal (escalas V, GC): Este subtest es una variante de los de asociación controlada y mide la capacidad del niño para clasificar y pensar de acuerdo con ciertas categorías. Tiene que recordar rápidamente palabras que pertenezcan a cada una de las cuatro categorías exigidas (alimentos, animales, prendas y vehículos), y decir tantas como pueda en 20 segundos. Generalmente se considera la fluencia como uno de los aspectos divergente o creador, aunque para obtener puntuación en la prueba sólo se tiene en cuenta el número de cosas nombradas, se pueden observar otros aspectos del pensamiento divergente, tales como la flexibilidad y la originalidad. El clínico experto puede tener indicaciones sobre el trasfondo ambiental del niño, sus intereses especiales, y la riqueza de su vocabulario a partir de un análisis cualitativo de las respuestas, así como observar ciertas características de conducta.
- p. Recuento y distribución (escalas N, GC): Los nueve elementos de este subtest implican conceptos numéricos y de cantidades y evalúan la capacidad del niño para contar y comprender términos cuantitativos simples, utilizando diez cubos de 2,5 cm. y dos cartulinas blancas (Figura 20). Como en algunos sujetos este interés surge temprano, parece conveniente dar a todos los niños, incluso a los más pequeños, la oportunidad de demostrar su capacidad y se ha incluido, por tanto, como una dimensión más de los procesos mentales.

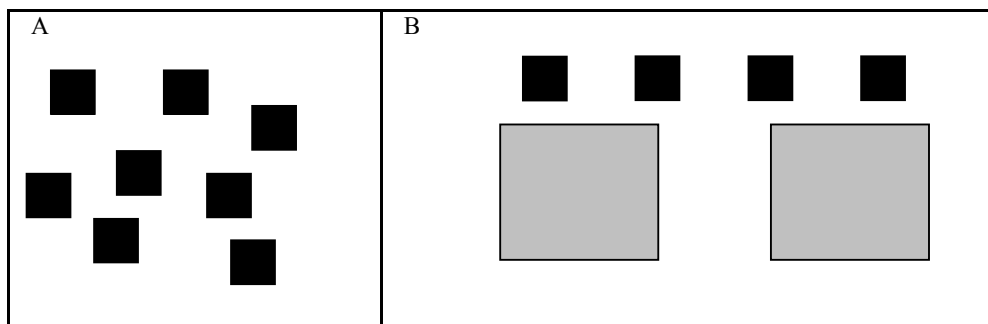


Figura 20. Subtest “Recuento y distribución”. En la figura se observa la manera en la que se distribuyen los bloques para las tareas de este subtest. Con 8 bloques en desorden sobre la mesa (A) se realizan tareas del tipo: Separa dos bloques, ahora toma tres más. Con el otro tipo de distribución (B) se realizan tareas del tipo: Coloca el mismo número de bloques aquí (señalando la cartulina de la derecha) y el mismo número de bloques aquí (señalando la cartulina de la izquierda) de modo que haya el mismo número de bloques sobre cada cartulina.

- q. Opuestos (escalas V, GC): El niño debe decir el opuesto a la palabra clave de cada una de las nueve frases presentadas por el examinador, aunque algunos niños no conocen el significado de la palabra “opuesto” son capaces de comprender la tarea cuando el examinador les presenta algún ejemplo. Con esta prueba el niño demuestra su capacidad de establecer relaciones. Se utiliza un nivel de vocabulario bajo para hacer posible su aplicación (Tabla 12).

Preguntas de los cinco elementos iniciales.

1. El sol es caliente y el hielo es....
2. Yo tiro la pelota hacia arriba y después ella cae hacia....
3. Un elefante es grande y un ratón es ....
4. Cuando corremos vamos de prisa y cuando paseamos vamos ....
5. Una roca es dura y una esponja es....

Tabla 12. Subtest “Opuestos”. En esta tabla se observan algunos ejemplos de las preguntas sobre opuestos que se hacen durante la aplicación de este subtest.

- r. Formación de conceptos (escalas PM, GC): Se emplea un conjunto de 12 piezas (de 2 formas, 2 tamaños y 3 colores) con objeto de evaluar la capacidad del niño para aplicar principios lógicos simples, hacer clasificaciones y elaborar generalizaciones. Se presentan oralmente nueve problemas y el niño debe responder haciendo una selección apropiada, agrupación o eliminación entre las piezas. Como al niño no se le pide que hable, debe atender cuidadosamente a las instrucciones. Los tres



primeros elementos del test evalúan su comprensión de los conceptos tamaño, color y forma. En los tres siguientes se le pide que manipule una variable, luego dos variables y finalmente tres. En los tres últimos elementos se le exige que descubra las reglas de la clasificación existente para determinar qué otra pieza puede encajar con el grupo o cuál es la más relacionada con el grupo.

### 3.2. Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.

#### 3.2.1. Ficha técnica del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.

Tabla 13.

Ficha técnica del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.

<b>Nombre</b>	Test de desarrollo de la Percepción Visual.
<b>Autor y año</b>	Marianne Frostig 1964.
<b>Procedencia</b>	Consulting Psychologists Press, Palo Alto, California.
<b>Adaptación española</b>	Departamento de I+D de TEA Ediciones, S.A.
<b>Ámbito aplicación</b>	4 a 7 años y niños mayores con deficiencia mental.
<b>Duración</b>	Variable.
<b>Finalidad</b>	Evaluación de los siguientes aspectos de la percepción visual: Coordinación visomotora, Discriminación figura-fondo, Constancia de la forma, Posiciones en el espacio y Relaciones espaciales.
<b>Baremación</b>	Baremos en cocientes perceptivos.

Es uno de los instrumentos más utilizados en la evaluación de la percepción visual en niños. Está formado por cinco subtests, que aprecian aspectos de la percepción visual. Aunque estos aspectos no son los únicos que se ponen en juego en el proceso perceptivo, parecen ocupar en él un lugar importante y, a su vez, tienen influencia en el aprendizaje. Se ha diseñado la prueba de modo que se puedan valorar por separado diversas facetas de la aptitud perceptiva, que, según la experiencia personal de la autora (Frostig, 1964), se desarrollan de forma relativamente independiente. Los subtest en los que se divide la prueba son: Coordinación visomotora, Discriminación figura-fondo, Constancia de la forma, Posiciones en el espacio y Relaciones espaciales

### 3.2.2. Descripción de los subtests que componen al Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG.

- a. Coordinación visuomotora: Consiste en un trazado de líneas continuas que se situarán entre dos líneas impresas, y paralelas, con separaciones distintas y diversas formas, o que deberán ir de un punto a otro sin líneas-guía (Figura 21)

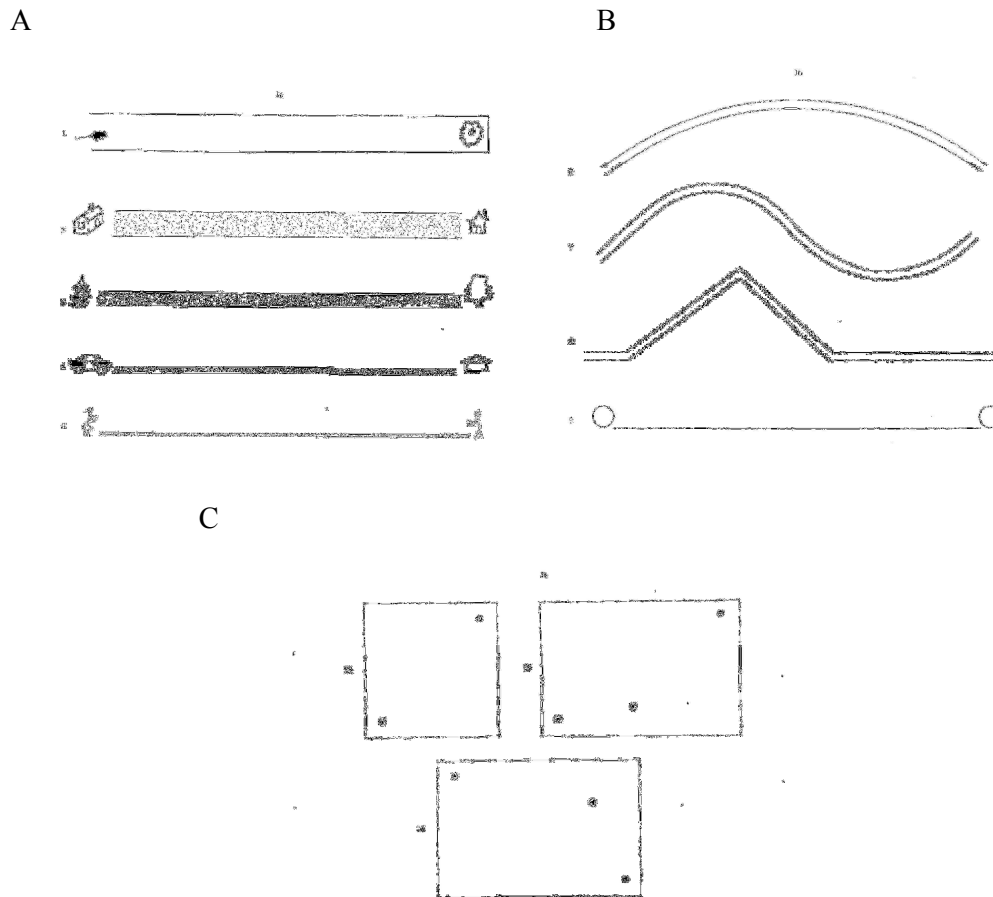
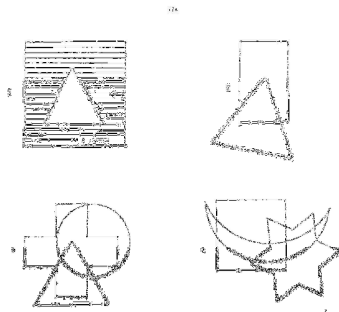


Figura 21. Subtest “Coordinación visuomotora”. En esta figura se observan ejemplos del primer tipo de tarea que consiste en un trazado de líneas continuas que se situarán entre dos líneas impresas, y paralelas con separaciones distintas y diversas formas (A y B), de igual manera se observa un ejemplo de una tarea donde se debe trazar una línea de un punto a otro sin líneas-guía (C).

- b. Discriminación figura-fondo: Se trata de distinguir una serie de figuras sobre fondos de complejidad creciente. Se utilizan en este subtest formas encubiertas y enmarañadas (Figura 22).

A



B

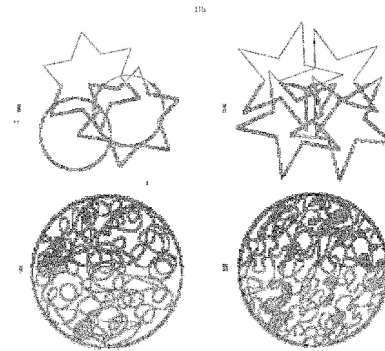


Figura 22. Subtest “Discriminación figura-fondo”. En esta figura se observan ejemplos de tareas donde se deben descubrir figuras geométricas encubiertas dentro de otras, por ejemplo un triángulo, un rectángulo, una cruz y una estrella (A) y figuras geométricas sobre un fondo enmarañado, por ejemplo los óvalos (B).

- c. Constancia de la forma: Consiste en reconocer ciertas figuras geométricas simples, con diversos tamaños, formas, sombreados, posiciones en el espacio, etc. (Figura 23).

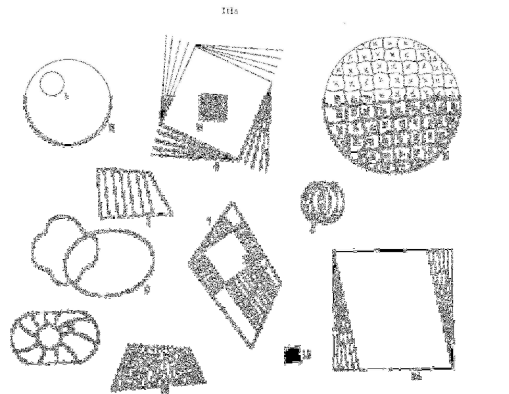


Figura 23. Subtest “Constancia de la forma”. En esta figura se observan ejemplos de tareas donde se deben reconocer figuras geométricas que varían en tamaño, posición, forma y sombreado, por ejemplo círculos y cuadrados.

- d. Posiciones en el espacio: Consiste en descubrir, entre series de figuras iguales, las que están invertidas o colocadas en distinta posición (Figura 24).

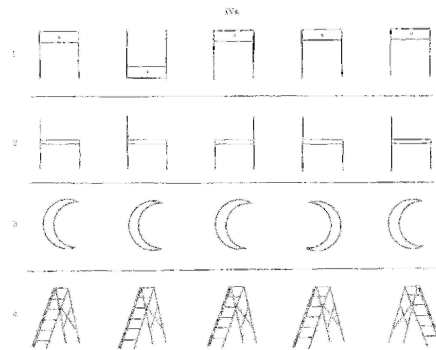


Figura 24. Subtest “Posiciones en el espacio”. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe reconocer la figura que varía en su posición respecto a las demás.

- e. Relaciones espaciales: Consiste en reproducir una serie de líneas y ángulos de dificultad creciente, partiendo de un análisis de formas y estructuras simples (Figura 25).

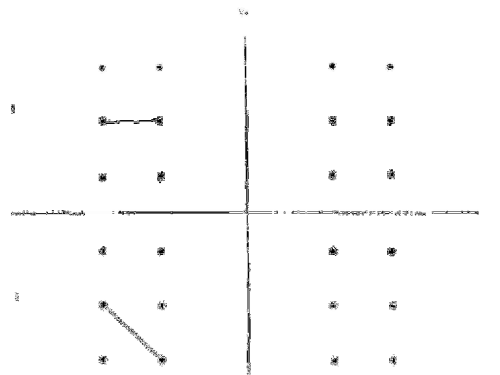


Figura 25. Subtest “Relaciones espaciales”. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe realizar una línea (en la parte derecha) similar a la de la parte izquierda.

### 3.3. Test Boehm de Conceptos Básicos.

#### 3.3.1. Ficha técnica de Test Boehm de Conceptos Básicos.

Tabla 14

Ficha técnica del **Test Boehm de Conceptos Básicos**.

<b>Nombre original</b>	Boehm test of Basic Concepts.
<b>Autor y año</b>	Ann E. Boehm 1988.
<b>Procedencia</b>	The Psychological Corporation (New York), propietaria del copyright original.
<b>Adaptación española</b>	Sección de Estudio de Test de TEA Ediciones, S.A.
<b>Forma de aplicación</b>	Individual y colectiva.
<b>Duración de la prueba</b>	Sin tiempo limitado, 40 minutos, aproximadamente, para la administración de ambos cuadernillos, incluyendo tiempo dedicado a instrucciones y descanso.
<b>Ámbito de aplicación preferente</b>	Niños en centros de educación preescolar y primer curso de enseñanza General Básica. Edades comprendidas entre 4 y 7 años.
<b>Puntuación</b>	Número de aciertos.
<b>Significación</b>	Estimación del conocimiento de conceptos básicos para el aprendizaje escolar.
<b>Tipificación</b>	Muestra de niños y niñas agrupados por nivel escolar y nivel socio-económico.

El **Test Boehm de Conceptos Básicos** ha sido elaborado para apreciar el dominio que los niños poseen de cierto número de conceptos que parecen fundamentales para el aprovechamiento de los aprendizajes durante los primeros años de escolarización. Sus resultados pueden ser utilizados tanto para identificar a los niños con deficiente dominio de estos conceptos, como para detectar cuáles son, en concreto,

los conceptos en que los niños podrían mejorar a través de un programa de instrucción. La prueba nos permite determinar si los niños dominan suficientemente los conceptos básicos imprescindibles para comprender y seguir la enseñanza escolar (Boehm, 1988).

El test consiste en la aplicación de una serie de 50 elementos que evalúan conceptos de espacio, cantidad, tiempo y otros, que están distribuidos aleatoriamente en láminas de entre 3 y 4 ilustraciones en blanco y negro (Figura 26). La tarea del examinando consiste en seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra (concepto) presentada verbalmente por el examinador.

### 3.3.2. Descripción de las categorías que componen El Test Boehm de Conceptos Básicos.

El test está dividido en 4 categorías de contenido distribuidas en el siguiente orden:

- Concepto de espacio: Arriba, a través, lejos, junto a, dentro, medio, alrededor, encima, entre, más cerca, esquina, detrás, fila, centro, lado, debajo, derecha, delante, por encima, separadas, izquierda y en orden.
- Concepto de cantidad: Algunas, pocas, más, entera, segundo, varios, casi, mitad, tantas, ni primero ni último, tamaño mediano, cero, cada, par, igual, tercero, menos.
- Concepto de tiempo: Después, empezando, nunca, siempre.
- Otros conceptos: Diferente, otro, semejantes, hace pareja, saltarse.

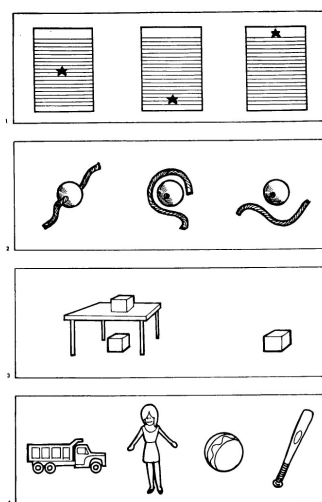


Figura 26. Conceptos básicos. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe seleccionar la imagen que represente mejor el significado de los conceptos, arriba, a través, lejos y junto a.

### 3.4. Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.

#### 3.4.1. Ficha técnica del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.

Tabla 15.

Ficha técnica del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.

<b>Nombre</b>	PPVT-III PEABODY. Test de vocabulario en imágenes.
<b>Nombre original</b>	Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT-III).
<b>Autores y año</b>	Lloyd M. Dunn y Leota M. Dunn, 1997.
<b>Procedencia</b>	AGS. American Guidance Service.
<b>Adaptación española</b>	D. Arribas. Dpto. de I+D de TEA Ediciones (2006).
<b>Aplicación</b>	Individual.
<b>Ámbito de aplicación</b>	De 2 años y medio a 90 años.
<b>Duración</b>	Variable, entre 10 y 20 minutos.
<b>Finalidad</b>	Evaluación del nivel de vocabulario receptivo y screening (evaluación global inicial) de la aptitud verbal.
<b>Baremación</b>	Puntuaciones CI, eneatis, percentiles y edades equivalentes para 85 grupos de edad desde los 2 años y medio a los 90 años (en intervalos de 1 mes entre 2 años y medio y 7 años, de 2 meses entre 7 y 19 años, de 2 años entre 19 y 25 años, de 5 años entre 26 y 41 años y de 10 años hasta los 90 años).
<b>Material</b>	Cuaderno de estímulos con atril, hoja de anotación y manual.

### 3.4.2. Descripción general del Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY.

La adaptación española de la prueba consta de una única forma con 192 elementos ordenados por dificultad. Cada elemento consiste en una lámina con 4 ilustraciones en blanco y negro. La tarea del examinando consiste en seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra presentada verbalmente por el examinador. Las palabras pueden ser sustantivos, verbos o adjetivos (Figura 27).

Es un test utilizado para la evaluación de vocabulario receptivo, detección rápida o screening de dificultades de la aptitud verbal. Debido a que es sencillo de aplicar es fiable incluso en las edades más tempranas y es útil en la evaluación de niños antes de la escolarización, etapa en la que la adquisición del vocabulario es un indicador importante del desarrollo lingüístico y cognitivo del niño. Se utiliza para la evaluación de varias poblaciones clínicas; autismo, parálisis cerebral y personas con discapacidad visual moderada entre otras. El PPVT-III supone una evaluación del potencial lingüístico ya que se trata de una medida pura del vocabulario receptivo (Dunn y Dunn, 1997).

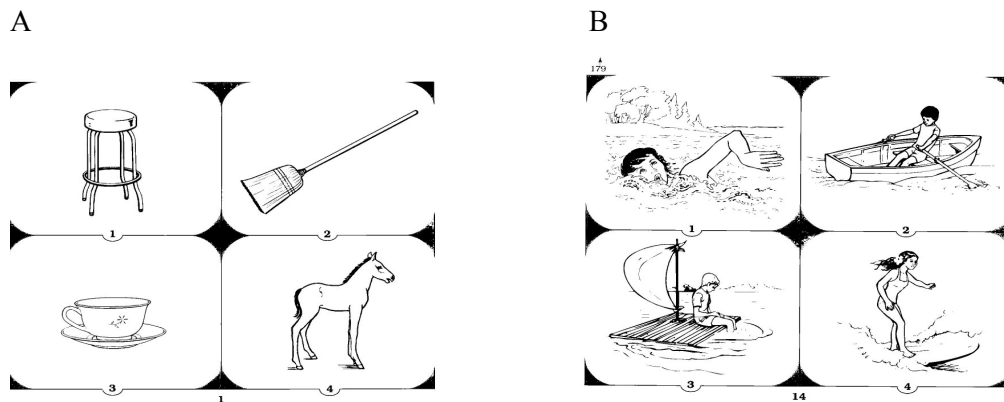


Figura 27. Vocabulario en imágenes. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra presentada verbalmente por el examinador, por ejemplo escoba (sustantivo) (A) y nadar (verbo) (B).



### 3.5. Prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.

#### 3.5.1. Ficha técnica de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.

Tabla 16.

Ficha técnica de la prueba **ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.**

<b>Nombre</b>	<b>ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.</b>
<b>Autores y año</b>	López G. M., Zurita S. M., Redón D. A., García M. I., Santamaría M. M., Iniesta M. J, 1995.
<b>Procedencia</b>	Ciencias de la educación preescolar y especial general C/ General Pardiñas, 95. 28006 Madrid.
<b>Aplicación</b>	Individual
<b>Ámbito de aplicación</b>	Entre 3 y 7 años.
<b>Duración</b>	Variable dentro de cada subtest.
<b>Finalidad</b>	Evaluación del lenguaje a nivel comprensivo y expresivo.
<b>Baremación</b>	Los baremos realizados corresponden a los ítems 2 y 3 del Test Metropolitano (ítems que evalúan el lenguaje comprensivo en el nivel senso-perceptivo). Se han realizado tablas de frecuencia expresadas en tantos por ciento para las edades de 3 a 7 años. Los datos estadísticos que se ofrecen para cada prueba son mediana, moda, media, desviación estándar, media-desviación estándar. Los niños cuyas puntuaciones sean inferiores a la puntuación media menos una desviación estándar necesitan intervención.
<b>Material</b>	2 Cuadernos de estímulos, uno con elementos para evaluar la comprensión y otro con elementos para evaluar la expresión.

**La prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo** (López et al., 1995) es un registro global que evalúa tanto el lenguaje comprensivo como el expresivo. La evaluación de la comprensión incluye los niveles sensor-perceptivo y verbal. En el nivel sensorperceptivo se analizan tres aspectos: semántico, analítico-sintético y de pensamiento. Y la evaluación del lenguaje expresivo es cualitativa. A continuación se describen las subpruebas.

### **3.5.2. Descripción de las subpruebas ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo.**

#### **1. Evaluación de la Comprensión:**

##### **1.1 Nivel sensorperceptivo:**

##### **1.1.1 Aspecto semántico:**

Dentro del ELCE-R se incluye el **Test de madurez de H. Hildreth y N.L. Griffith Metropolitan ítem 3** para evaluar este aspecto de la comprensión. Esta prueba se aplica a niños en edades de 3 a 7 años (y en mayores con dificultades en el desarrollo). Consta de 14 láminas con 4 dibujos cada una a seleccionar por el niño según el ítem correspondiente a cada lámina, y agrupados por categorías en función de su similitud semántica. Explora la capacidad de comprensión verbal y cognitiva del niño mediante la comprensión de frases y discriminación de categorías por medio de la definición de objetos, instrumentos por su uso, lugar de hábitat, etc. Estas frases y categorías van aumentando su complejidad a medida que transcurre la prueba (Figura 28)

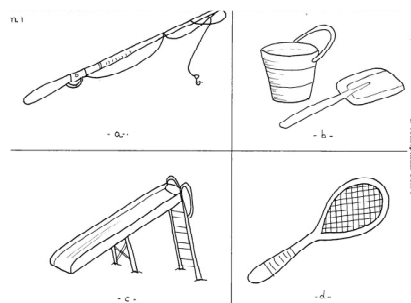


Figura 28. Aspecto semántico ELCE-R. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra presentada verbalmente por el examinador. Se pregunta acerca de un ítem en cada lámina.

### 1.1.2. Aspecto analítico-sintético:

Este aspecto se explora mediante la Prueba de Mandatos Verbales que es aplicada desde los 18 meses a los 7 años (y en mayores con retraso en el desarrollo). La prueba consta de órdenes simples y órdenes complejas. Las órdenes simples se aplican a niños desde los 18 hasta los 30 meses. El niño selecciona un objeto que se le pide de entre varios que le son familiares. Las órdenes complejas se aplican desde los 3 a los 7 años, y se subdividen en: Órdenes de selección de objetos (el niño debe identificar y seleccionar determinados objetos familiares dentro de un conjunto de objetos); Órdenes de ejecución de mandatos (el niño deberá ejecutar acciones con los elementos de la prueba); Órdenes de selección de objetos y ejecución de mandatos (el niño deberá seleccionar objetos de entre varios y ejecutar la acción que se le indique) (Figura 29).

A OBJETOS	B Ejemplos de órdenes
 <p style="text-align: center;"><b>LÁMINA</b> (para órdenes complejas de selección y ejecución)</p>	<p><b>Órdenes simples</b> (con cada objeto)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dame la muñeca</li> <li>2. Dame la pelota</li> </ol> <p><b>Órdenes complejas</b> (con varias combinaciones)</p> <p><u>Selección de objetos</u></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dame pelota, peine</li> <li>2. Dame muñeca, zapato, silla</li> <li>3. Dame moto, silla, muñeca, pelota</li> </ol> <p><u>Ejecución de mandatos</u></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Guarda la pelota en la caja y dame la muñeca.</li> <li>2. Abre la puerta, dame el peine y coge el lápiz.</li> </ol>
	<p><u>Selección y ejecución</u> (usando la lámina)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pon el vaso encima de la muñeca</li> <li>2. Pon el lápiz arriba del gato y la botella arriba de la planta.</li> </ol>

Figura 29. Aspecto analítico sintético ELCE-R. En esta figura se observan los objetos y la lámina que se utilizan para la ejecución de órdenes (A) y algunos ejemplos de los distintos niveles de órdenes que se desarrollan durante la aplicación de la prueba (B).

### 1.1.3. Aspecto de pensamiento:

Dentro del ELCE-R se incluye el **Test de madurez de H. Hildreth y N.L. Griffith Metropolitan ítem 2** para evaluar este aspecto de pensamiento. Esta prueba se aplica a niños en edades comprendidas entre 3 y 7 años. Consta de 14 ítems que se corresponden con 14 láminas con 4 dibujos cada una. Explora la capacidad de razonamiento verbal del niño a través de la comprensión de frases relativas a: discriminación de acciones, situaciones y lugares, diferencias entre categorías, sucesión temporal y regulación perceptiva. Nos aporta datos sobre aspectos de análisis-síntesis, juicios preconceptuales y categoriales (Figura 30).



Figura 30. Aspecto de pensamiento ELCE-R. En esta figura se observan ejemplos de tareas en las que se debe seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la frase presentada verbalmente por el examinador, en este caso es relativa a la discriminación de una acción, se le dice al niño “Busca la niña que lleva un cubo y una pala”.

### 1.2. Nivel verbal puro:

Analiza conjuntamente los tres aspectos ya citados: semántico, analítico-sintético y de pensamiento. Explora la comprensión verbal e integración gramatical mediante preguntas relativas a: definiciones, absurdos verbales, semejanzas y diferencias, comprensión de situaciones y analogías opuestas. El nivel verbal puro no fue evaluado en el presente estudio, dadas las dificultades a nivel expresivo de la paciente.

## **2. Evaluación de la expresión:**

Este nivel de la prueba nos permite una evaluación cualitativa de los siguientes aspectos:

2.1 Órganos fonoarticulatorios y praxias: dentro de este apartado se realiza una exploración anatómica y funcional. Dentro de la presente investigación no se

realizó la exploración a nivel funcional ya que la autora no es experta en exploración anatómica. A nivel funcional se evalúan cualitativamente praxias a nivel de labios, lengua, mandíbula, mejillas y soplo.

2.2 Evaluación fonológica y fonética: dentro de este apartado se realiza una evaluación a nivel de fonemas consonánticos así como sinfonos y diptongos. Este nivel de evaluación, sí fue el analizado durante el presente estudio.

2.3 Ritmo y discriminación fonética: aquí se evalúan la conciencia del ritmo, las estructuras rítmicas y la discriminación fonética. Este nivel de evaluación no fue analizado durante el presente estudio.



## CAPITULO IV. RESULTADOS

## **1. PERCEPCIÓN.**

Para evaluar aspectos relacionados con la percepción visual se utilizaron los subtests de “Coordinación visuomotora”, “Discriminación figura-fondo”, “Constancia de la forma”, “Posición en el espacio” y “Relaciones espaciales” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG (Frostig, 1964) según se ha descrito en el apartado 3.2 de la metodología. También se utilizaron los subtests de “Construcción con cubos”, “Rompecabezas”, “Copia de dibujos”, “Dibujo de un niño” y “Orientación derecha-izquierda” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Los subtests utilizados permiten valorar por separado diversos niveles de la aptitud perceptiva y reflejan la edad de desarrollo del niño en cada nivel en comparación con su grupo de edad. Por otra parte, cabe mencionar, que son ampliamente utilizados con niños que presentan dificultades a nivel del desarrollo, lo que garantiza resultados válidos y confiables para este tipo de población. Los dos instrumentos han sido validados con población española.

Se realizaron dos evaluaciones de los procesos implicados en la percepción, la primera en el año 2009 y la segunda en el año 2010. A partir de los resultados de la primera evaluación se estableció un programa de intervención personalizado basado en las dificultades encontradas, que requirió del trabajo de varias disciplinas, Neuropsicología, Logopedia y Educación especial. La percepción se trabajó desde el área de Neuropsicología, los lineamientos generales del programa se describen en el Anexo 6, apartado 1.

### **1.1. Percepción visual: Habilidades visuomotoras.**

#### **1.1.1. Coordinación visuomotora.**

En primer lugar, la paciente fue sometida al subtest de “Coordinación visuomotora” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG (Frostig, 1964), la prueba se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años y 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años y 3

meses). Este subtest consiste en el trazado de líneas continuas que se sitúan entre dos líneas impresas, paralelas, con separaciones distintas y diversas formas, o que debe ir de un punto a otro sin líneas-guía. (Figura 31A).

La puntuación directa obtenida en dicho subtest durante la primera evaluación (2009) fue de 5 puntos. Este resultado corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 4 años. Con 8 años 3 meses (edad cronológica de la paciente en 2009) la puntuación directa esperada en niños normales es de 18 puntos, por lo que se determinó que en 2009 la paciente presentaba un retraso de 4 años 3 meses, aproximadamente, respecto a su grupo de edad en su capacidad para la coordinación visuomotora (Figura 31B).

El subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010), y la paciente obtuvo una puntuación directa de 7 puntos, este resultado corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 4 años y 6 meses y medio. Con 9 años 3 meses (edad cronológica de la paciente en 2010) la puntuación directa esperada en niños normales es de 19 puntos, por lo que se determinó que en 2010 la paciente tenía un retraso de 4 años 9 meses, aproximadamente, respecto a su grupo de edad (Figura 31B).

Observándose así que en un año la niña mejoró su ejecución (ya que aumentó su puntuación directa) y aumentó su edad de desarrollo perceptivo en relación a la coordinación visuomotora en 6 meses y medio (paso de 4 años a 4 años y 6 meses y medio).

Por otra parte, respecto a su grupo de edad, el nivel de retraso aumentó en 6 meses, ya que en 2009 su retraso era de 4 años 3 meses y en 2010 su retraso era de 4 años 9 meses.

Estos resultados indican que la paciente mejoró respecto a su propia ejecución pero no lo suficiente como para mantener un mismo nivel de retraso ni de mejora del mismo en ambas evaluaciones ya que su ejecución se aleja cada vez más de su grupo de edad (la distancia respecto a su grupo de edad aumentó en 6 meses).



## COORDINACIÓN VISUOMOTORA

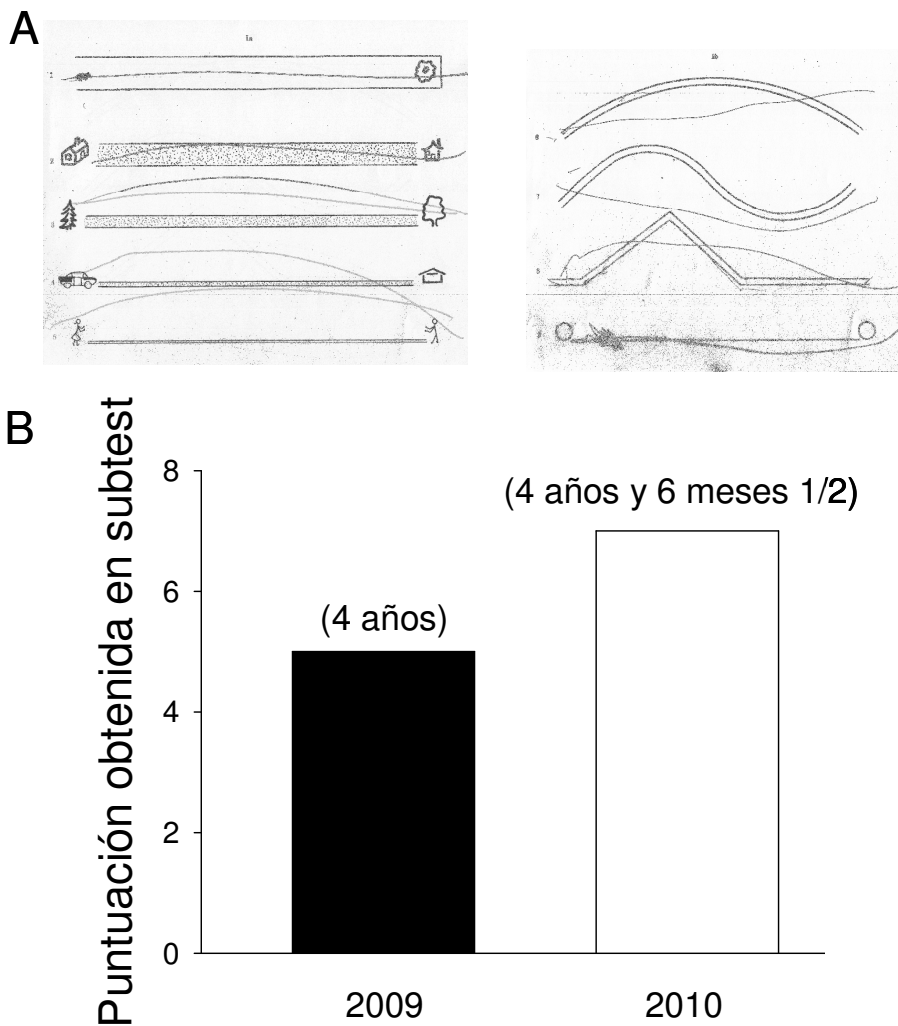


Figura 31. Coordinación visuomotora. En la figura (A) se observan dos ejemplos de la ejecución de la paciente en un tipo de tarea del subtest de “Coordinación visuomotora” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG. En la gráfica (B) se observa la puntuación total obtenida en dicho subtest, donde sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

## **1.2. Percepción visual: Habilidades visuoconstruccionales.**

### **1.2.1. Reproducción de modelos tridimensionales (cubos) y bidimensionales (rompecabezas).**

La paciente fue sometida a los subtests visuoconstruccionales de “Construcción con Cubos” y “Rompecabezas” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (con la edad de 8 años 3 meses) y 2010 (con la edad de 9 años 3 meses).

El subtest de “Construcción con cubos” es de tipo no verbal y permite observar sus aptitudes manipulativas, en este caso de tipo visuoconstruccional ya que debe construir manualmente un modelo tridimensional que está observando (Figura 32A). El subtest de “Rompecabezas” evalúa el mismo tipo de aptitudes pero utilizando modelos bidimensionales (Figura 32B).

La puntuación directa obtenida en el subtest de “Construcción con cubos” durante la primera evaluación (2009) fue de 3 puntos, lo que corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió en la segunda evaluación (2010) donde se obtuvo un resultado de 5 puntos lo que corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 3 años. La puntuación esperada en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de 13 puntos, por lo que los resultados obtenidos son indicativos de un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 32C).

Por otra parte, la puntuación directa obtenida durante la primera evaluación (2009) en el subtest de “Rompecabezas” fue de 0 puntos lo que equivale a una edad de desarrollo perceptivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió en la segunda evaluación (2010) donde se obtuvo un resultado de 1 punto lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 3 años. La puntuación esperada en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas

evaluaciones) es de 12 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 32C).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 6 meses en ambos niveles de habilidad visuoconstruccional, tanto en el subtest de “Construcción con cubos” (pasó de una ejecución correspondiente a 2 años a medio, a una ejecución de 3 años) como en el subtest de “Rompecabezas” (pasó de una ejecución correspondiente a 2 años y medio a una ejecución de 3 años).

Por otra parte si comparamos la ejecución del año 2009 con la del año 2010, observamos que su nivel de retraso aumentó respecto a su grupo de edad de manera similar en ambos subtest. En el subtest de “Construcción con cubos” presentó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 (el retraso aumentó en 6 meses). Y por otra parte en el subtest de “Rompecabezas” presentó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 (el retraso aumentó en 6 meses).

Estos resultados indican que la paciente mejoró respecto a su propia ejecución, pero no lo suficiente como para mantener ni mejorar su nivel de retraso en ambas evaluaciones ya que su ejecución se aleja cada vez más de su grupo de edad (la distancia respecto a su grupo de edad aumentó en 6 meses).

### **1.2.2. Copia y dibujo.**

Las habilidades visuoconstruccionales de copia y dibujo fueron evaluadas por medio de los subtests de “Copia de dibujos” y “Dibujo de un niño” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) tal como se indica en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

## HABILIDADES VISUOCONSTRUCCIONALES REPRODUCCIÓN DE MODELOS

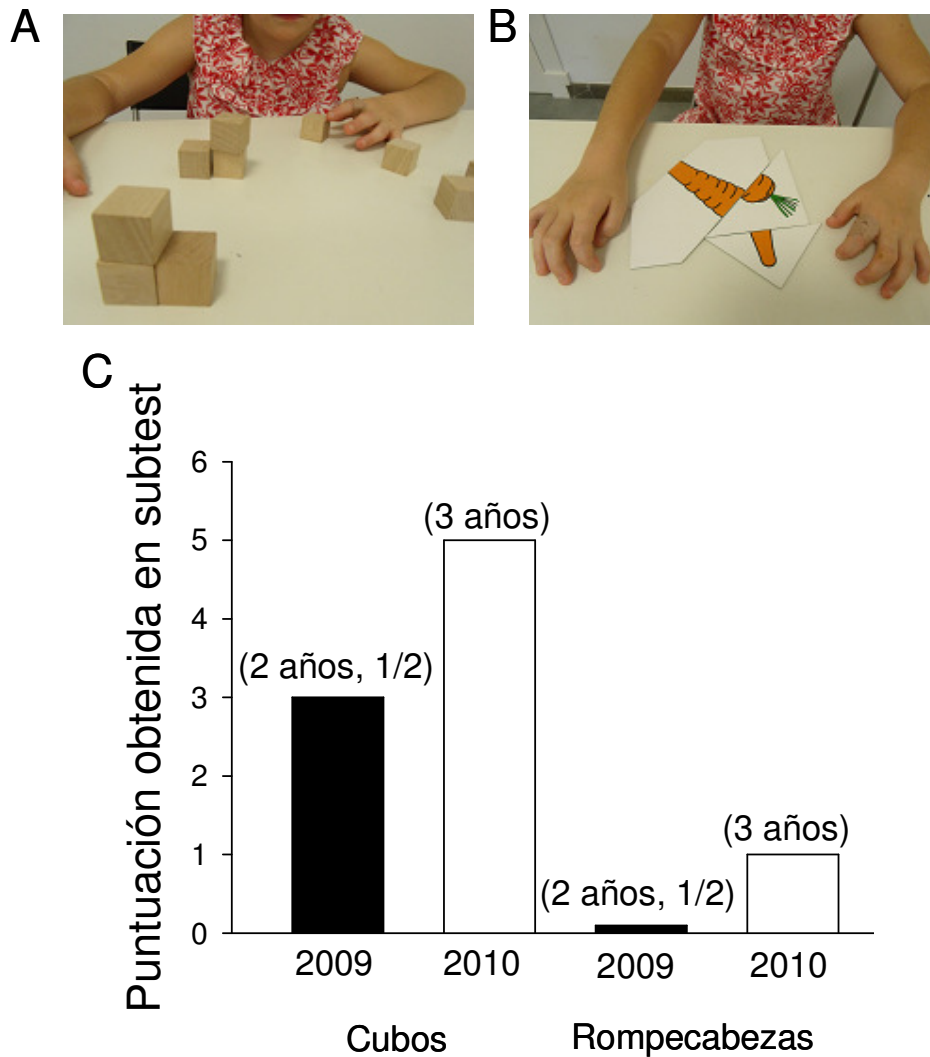


Figura 32. Habilidades visuoespaciales: Reproducción de modelos. En la figura se observan dos ejemplos de la ejecución de la paciente en los subtests visuoespaciales de “Reproducción de Cubos” (A) y “Rompecabezas” (B) de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. También se observa la gráfica que corresponde a la puntuación total obtenida en dichos subtests, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (C).

En el subtest de “Copia de dibujos”, durante los tres primeros elementos la niña debe copiar un círculo, una línea vertical y una línea horizontal después de haber visto como lo hace el examinador, y durante los seis elementos siguientes debe copiar a partir de un modelo (Figura 33A, B, C). El subtest de “Dibujo”, consiste en la realización de un dibujo de un niño (Figura 33D).

Durante la primera evaluación (2009), la puntuación directa obtenida en el subtest de “Copia de dibujos” fue de 1 punto lo que corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió durante una segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo un resultado de 3 puntos, lo que corresponde a una edad de desarrollo perceptivo de 3 años y medio. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de entre 16 y 17 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses tanto en 2009 como en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 33E).

Por otra parte, la puntuación directa obtenida en el subtest de “Dibujo” durante la primera evaluación (2009) fue de 0 puntos, lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Este subtest volvió a aplicarse durante la segunda evaluación (2010) donde se obtuvo un resultado de 5 puntos, lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 3 años y medio. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de 17 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses tanto en 2009 como en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 33E).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 12 meses en ambos niveles de habilidad visuoespacial (ya que mejoró su puntuación directa en la ejecución de las tareas). En la Copia de dibujos paso de 2 años y medio en 2009 a 3 años y medio en 2010. En la realización de un Dibujo paso de 2 años y medio en 2009 a 3 años y medio en 2010.

Por otra parte observamos que el nivel de retraso respecto a su grupo de edad que fue de 5 años 9 meses en 2009 sigue siendo el mismo en 2010 tanto en la Copia de dibujos como en la realización de un Dibujo.

Estos resultados indican que la paciente evolucionó bastante en un año respecto a estas habilidades y que de un año a otro el retraso respecto a su grupo de edad se mantuvo igual, es decir, la distancia entre ella y su grupo fue la misma, 5 años 9 meses y no hay aumento del nivel de retraso.

## HABILIDADES VISUOCONSTRUCCIONALES COPIA Y DIBUJO

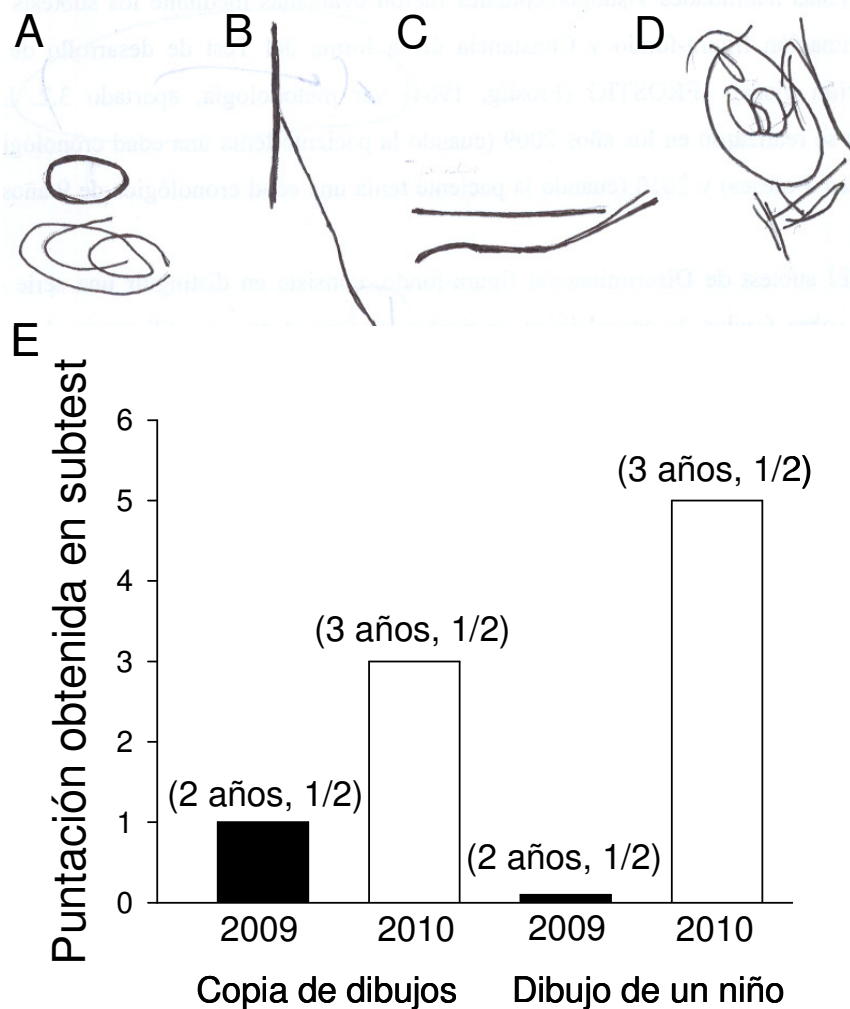


Figura 33. Habilidades visuoespaciales: Copia y Dibujo. En la figura se observan tres ejemplos de la ejecución de la paciente en los subtests visuoespaciales de "Copia" (A,B,C) y "Dibujo" (D) de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. También se observa la gráfica (E) correspondiente a la puntuación total obtenida en dichos subtests, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

### **1.3. Percepción visual: Habilidades visuoperceptuales.**

#### **1.3.1. Discriminación figura-fondo y constancia de la forma.**

Estas habilidades visuoperceptuales fueron evaluadas mediante los subtests de “Discriminación figura-fondo” y “Constancia de la forma” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG (Frostig, 1964) según se ha descrito en el apartado 3.2. de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (con la edad de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía un año más de edad).

El subtest de “Discriminación figura-fondo”, consiste en distinguir una serie de figuras sobre fondos de complejidad creciente. Las formas que se utilizan pueden ser encubiertas o enmarañadas (Figura 34A). El subtest de “Constancia de la forma” consiste en reconocer ciertas figuras geométricas simples, con diversos tamaños, formas, sombreados y posiciones en el espacio (Figura 34B).

Durante la primera evaluación (2009), la puntuación típica obtenida por la paciente en subtest de “Discriminación figura-fondo” fue de 0 puntos, lo que equivale a un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Este test se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde se obtuvo un resultado de 4 puntos, lo que equivale a un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 3 años 9 meses. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de 20 puntos en adelante, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 5 años 6 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 34C).

Por otra parte durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Constancia de la forma”, donde la paciente obtuvo una puntuación típica de 4 puntos, lo que equivale a un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 4 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo 7 puntos, lo que corresponde a un nivel de desarrollo cognitivo de 6 años. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de entre 12 y 17 puntos, por lo que en 2009 se

determinó un retraso de 3 años 9 meses respecto a su grupo de edad y en 2010 se determinó un retraso de 3 años 3 meses respecto a su grupo de edad (Figura 34C).

Observándose así que en un año se produjo una evolución cognitiva de 15 meses en la capacidad de discriminación figura-fondo, ya que en 2009 su nivel de ejecución correspondía a una edad de desarrollo de 2 años y medio y en 2010 a una edad de desarrollo de 3 años 9 meses. A nivel de la capacidad para percibir la constancia de la forma su evolución fue de 28 meses, ya que en 2009 alcanzó un nivel de desarrollo de 4 años y medio y en 2010 de 6 años.

Por otra parte observamos que su nivel de retraso respecto a su grupo de edad en la capacidad para percibir figura-fondo disminuyó en 3 meses, ya que en 2009 era de 5 años 9 meses y en el 2010 era de 5 años 6 meses.

Y en cuanto a su capacidad para percibir la constancia de la forma su retraso disminuyó en 6 meses, ya que en 2009 era de 3 años 9 meses y en 2010 era de 3 años 3 meses.

Los anteriores resultados sugieren que la paciente mejoró en estas dos capacidades perceptivas de forma notable, ya que su ejecución de un año a otro ha disminuido la distancia de su nivel de retraso respecto a su grupo de edad, tanto en la capacidad para percibir la constancia de la forma (3 meses) como en la capacidad para percibir figura-fondo (6 meses).



# HABILIDADES VISUO-PERCEPTUALES DISCRIMINACIÓN FIGURA-FONDO Y CONSTANCIA DE LA FORMA

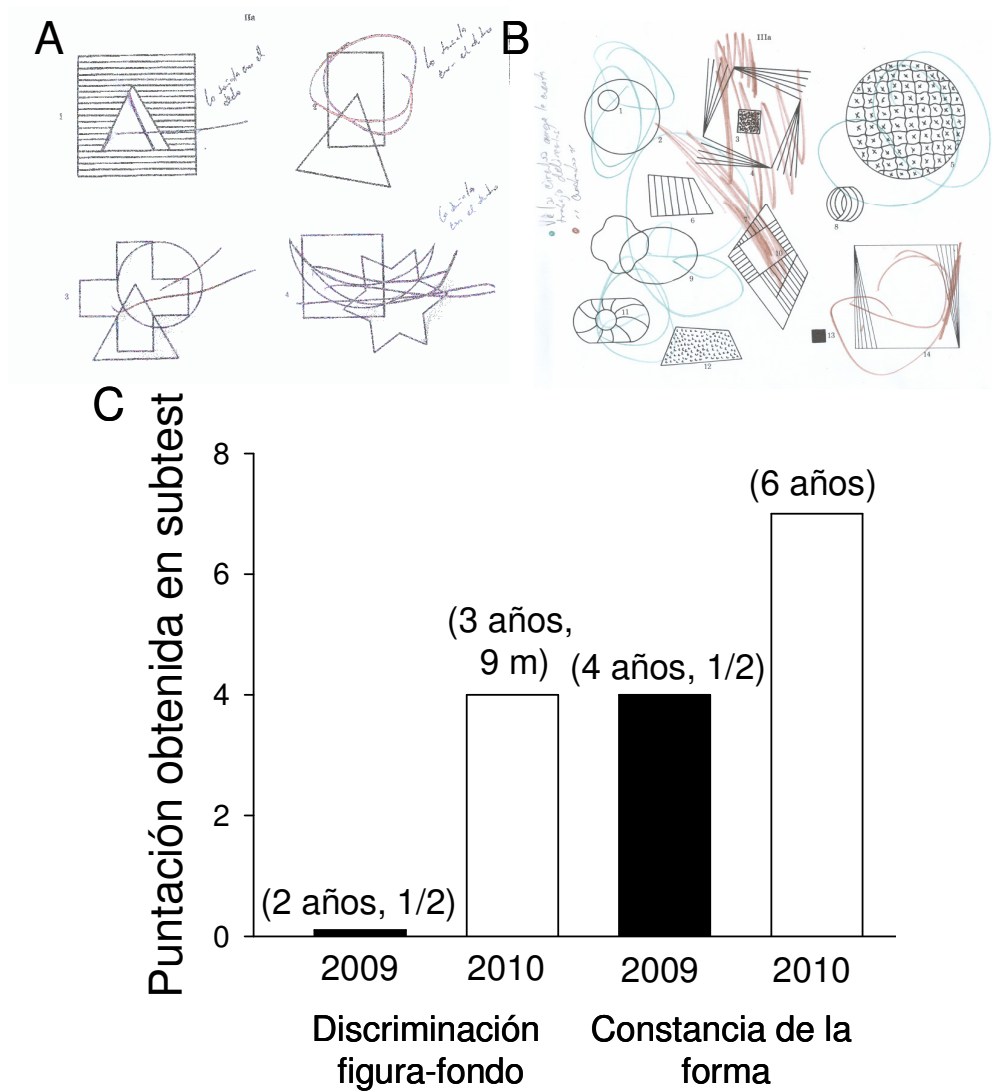


Figura 34. Habilidades visuoperceptuales: Discriminación figura-fondo y Constancia de la forma. En la figura se observa un ejemplo de la ejecución de la paciente en el subtest de “Discriminación figura-fondo” (A) y en el subtest “Constancia de la forma” (B) del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG. También se observa la gráfica correspondiente a la puntuación total obtenida en dichos subtests, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (C).

#### **1.4. Percepción Espacial: Posición en el espacio, relaciones espaciales y orientación derecha-izquierda.**

Las capacidades a nivel de percepción espacial fueron evaluadas mediante los subtests de “Posiciones en el espacio” y “Relaciones espaciales” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG (Frostig, 1964) según se ha descrito en el apartado 3.2 de la metodología y mediante el subtest de “Orientación derecha-izquierda” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) tal como se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años y 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía un año más de edad).

El subtest de “Posiciones en el espacio” consiste en descubrir, entre series de figuras iguales, las que están colocadas en distinta posición (Figura 24). El subtest de “Relaciones espaciales” consiste en reproducir una serie de líneas y ángulos de dificultad creciente, partiendo de un análisis de formas y estructuras simples (Figura 35A). El subtest de “Orientación derecha-izquierda” evalúa al inicio el conocimiento de los conceptos derecha-izquierda referidos al propio cuerpo.

Durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Posiciones en el espacio” donde la paciente obtuvo una puntuación típica de 0 puntos. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde se obtuvo nuevamente una puntuación típica de 0 puntos. El resultado obtenido en ambas evaluaciones equivale a un nivel de desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 8 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 35B).

Por otra parte durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Relaciones espaciales”, en el que la paciente obtuvo una puntuación típica de 0 puntos. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010), la paciente obtuvo nuevamente 0 puntos. El resultado obtenido en ambas evaluaciones equivale a un nivel de desarrollo cognitivo de 4 años. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 8

puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 4 años 3 meses en 2009 y 5 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 35B).

Finalmente, en el subtest de “Orientación derecha-izquierda”, la paciente obtuvo una puntuación directa de 0 puntos durante la primera evaluación (2009), lo que equivale a un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo 2 puntos, lo que continúa equivaliendo a un nivel de desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 11 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 35B).

Estos resultados indican que en un año no se produjo ninguna evolución cognitiva en lo referente a la percepción espacial. Su capacidad para percibir posiciones en el espacio es de 2 años y medio tanto en 2009 como en 2010, no se observa ninguna evolución. Su capacidad para percibir relaciones espaciales tampoco refleja ninguna evolución, ya que su nivel de desarrollo se asemeja el de un niño de 4 años tanto en 2009 como en 2010. Finalmente su capacidad para discriminar la orientación derecha-izquierda corresponde a la de un niño de 2 años y medio en 2009 y no observamos evolución ya que en 2010 su ejecución sigue correspondiendo a esta edad.

Por otra parte, su retraso con respecto a su grupo de edad aumentó 12 meses en los tres niveles, es decir, cada vez se aleja más de su grupo de edad. En cuanto a su capacidad para percibir posiciones en el espacio en 2009 su retraso era de 5 años 9 meses y en el 2010 pasa a ser de 6 años 9 meses. En cuanto a su capacidad para percibir relaciones espaciales en 2009 su retraso era de 4 años 3 meses y en el 2010 pasa a ser de 5 años 3 meses. Finalmente en su capacidad para discriminar la orientación derecha-izquierda en 2009 su retraso era de 5 años 9 meses y en el 2010 pasa a ser de 6 años 9 meses.

## PERCEPCIÓN ESPACIAL

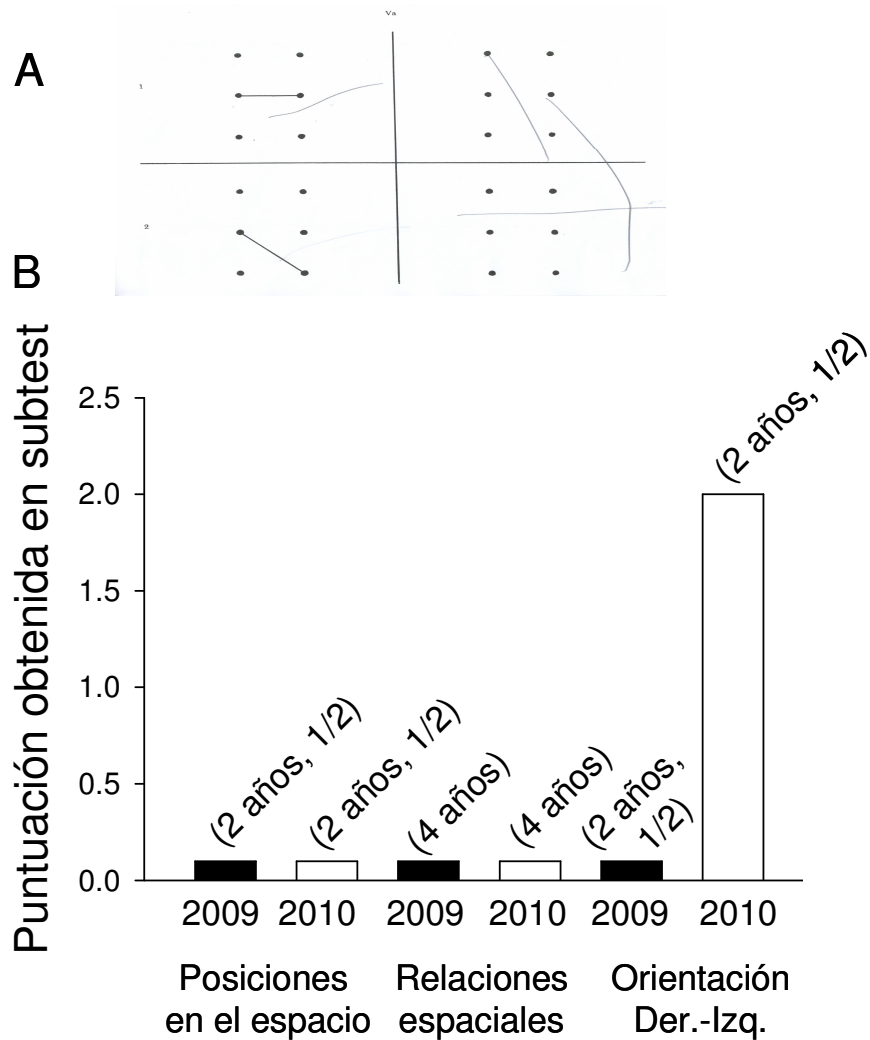


Figura 35. Percepción espacial. En la figura se observa un ejemplo de la ejecución de la paciente en una tarea de relaciones espaciales (A). También la gráfica que corresponde a la puntuación obtenida en los subtests “Posiciones en el espacio” y “Relaciones espaciales” del Test de desarrollo de la percepción visual FROSTIG. Así como la puntuación obtenida en el subtest “Orientación derecha-izquierda” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (B).

En cuanto al desarrollo perceptual de la paciente, encontramos un retraso generalizado, siendo las habilidades de percepción espacial (posición en el espacio y relaciones espaciales) las más comprometidas y las habilidades visuoperceptuales (constancia de la forma, figura fondo) las menos comprometidas. Por otra parte, las habilidades visuomotoras (coordinación visuomotora) y las habilidades visuoconstruccionales (reproducción de modelos tridimensionales y bidimensionales, copia y dibujo) reflejan una pequeña mejoría de un año a otro, aunque ésta es muy leve.

## **2. MEMORIA.**

Para evaluar aspectos relacionados con la memoria se utilizaron los subtests de “Memoria pictórica”, “Memoria verbal”, “Memoria no verbal” y “Memoria numérica” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972), descritas en el apartado 3.1 de la metodología. Estos subtests de evaluación permiten valorar el nivel de retención inmediata de información visual y auditiva con componentes verbales y reflejan la edad de desarrollo del niño en cada nivel en comparación con su grupo de edad. Por otra parte, cabe mencionar, que son ampliamente utilizados con niños que presentan dificultades a nivel del desarrollo, lo que garantiza resultados válidos y confiables con este tipo de población. Las escalas han sido validadas con población española.

Se realizaron dos evaluaciones de los procesos implicados en la memoria inmediata, la primera en el año 2009 y la segunda en el año 2010. A partir de los resultados de la primera evaluación se estableció un programa de intervención personalizado basado en las dificultades encontradas, que requirió del trabajo de varias disciplinas, Neuropsicología, Logopedia y Educación especial. La memoria se trabajó desde el área de Neuropsicología, los lineamientos generales del programa se describen en el Anexo 6, apartado 2.

### **2.1. Memoria inmediata a nivel visual.**

La capacidad de memoria visual fue evaluada por medio de los subtests de “Memoria pictórica” y “Secuencia de golpeo” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972). Al igual que las pruebas anteriores, se

realizaron en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Memoria pictórica” consiste en presentarle al niño una lámina que contiene los dibujos a color de seis objetos familiares (Figura 36B) el examinador nombra en voz alta los objetos durante una exposición de 10 segundos, retira de la vista del niño la lámina y le pide que recuerde los objetos que tenía. Evalúa la memoria inmediata y está relacionado con el vocabulario. La paciente posee el vocabulario de las imágenes.

El subtest de “Secuencia de golpeo”, está inspirado en los cubos de Knox, introducido en numerosas escalas no verbales. El niño tiene que imitar ocho secuencias de notas tocadas por el examinador en un xilófono con cuatro láminas o teclas que van aumentando progresivamente su dificultad (Figura 36A). Además de evaluar la memoria inmediata de material no verbal, permite observar la atención y coordinación perceptivo-motora.

Durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Memoria pictórica” en el cual la paciente obtuvo una puntuación directa de 0 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 2 años y medio. El subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 3 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 4 años. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación de 5 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 5 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 36C).

Por otra parte, durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Secuencia de golpeo”, donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 0 puntos, lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010), la paciente obtuvo una puntuación directa de 1 punto, lo que sigue equivaliendo a un desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 6 puntos en este subtest, por lo que se

determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 36C).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 18 meses en la capacidad de memoria de dibujos y que no se produjo ninguna evolución en la capacidad de memoria de secuencia de golpeo.

En 2009 su ejecución en el subtest de “Memoria pictórica” equivalía a 2 años y medio, y en 2010 su ejecución mejoró y la paciente se ubicó en un nivel de 4 años. En cuanto a la capacidad para memorizar secuencias de golpeo los resultados no mejoraron entre 2009 y 2010, la ejecución de la paciente correspondió a una edad de 2 años y medio durante los dos años.

Por otra parte, respecto a su grupo de edad, el retraso disminuyó en 6 meses en Memoria pictórica, ya que en 2009 su retraso era de 5 años 9 meses y en 2010 su retraso era de 5 años 3 meses. Sin embargo, a nivel de la memorización de Secuencia de golpeo su retraso aumentó en 12 meses, es decir, la paciente cada vez se aleja más de su grupo de edad, en 2009 su retraso fue de 5 años 9 meses y en 2010 aumentó a 6 años 9 meses.

## **2.2. Memoria inmediata a nivel verbal.**

La capacidad de memoria verbal fue evaluada por medio de los subtests de “Memoria verbal” (palabras + frases y cuentos) de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Memoria verbal”, consiste en la suma de dos partes, la primera es una serie escalonada de palabras y frases que el niño debe repetir. Los dos primeros elementos contienen conceptos concretos que probablemente pertenecen al vocabulario comprendido por el niño; los dos siguientes contienen palabras de significado más abstracto; y los dos últimos frases completas (Figura 37A). En la parte II, un cuento, el examinador lee al niño un cuento pequeño y le pide que lo repita.

## MEMORIA VISUAL

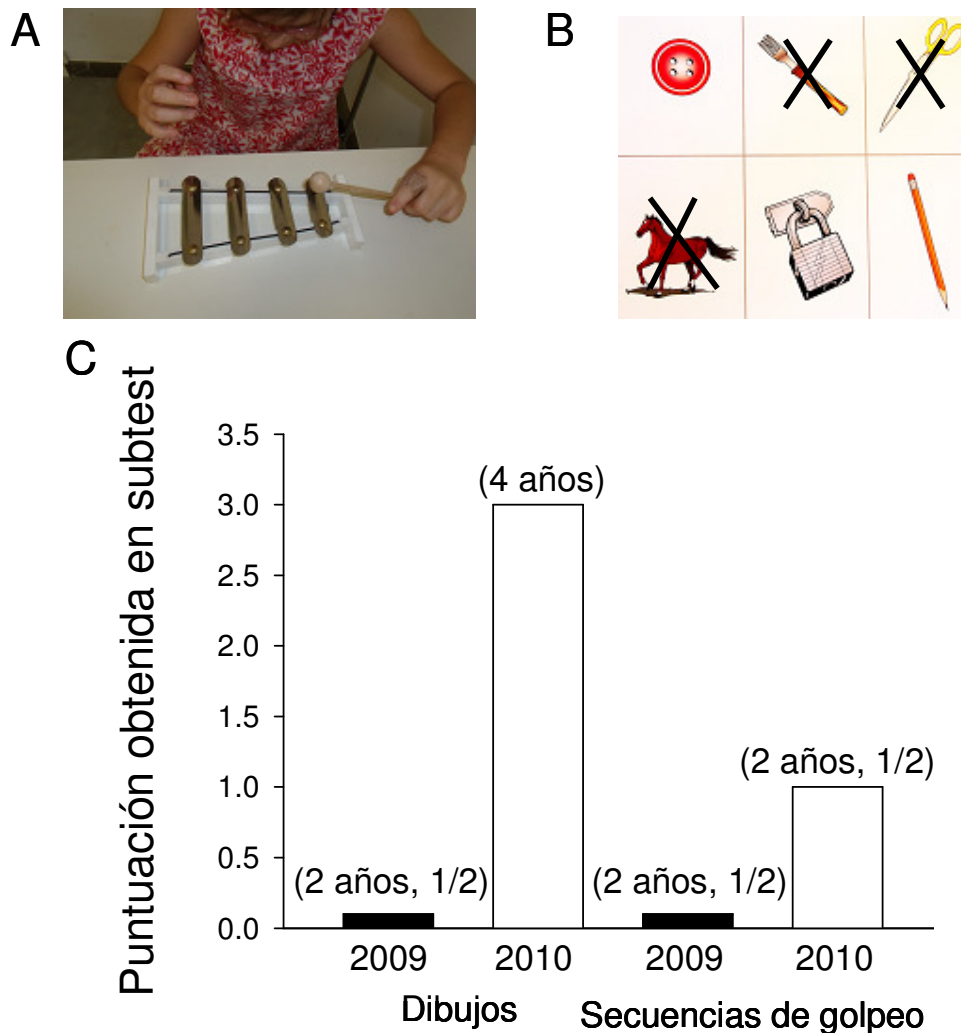


Figura 36. Memoria visual: “Dibujos” y “Secuencia de golpeo”. En la figura se observa a la paciente durante la ejecución de la tarea de secuencia de golpeo (A) así como el registro de dibujos recordados en test de memoria visual de 2010 (B). De igual forma se observa la puntuación total obtenida en los subtests “Dibujos” y “Secuencia de golpeo” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (C).



No se espera que lo repita literalmente, con las mismas palabras, sino que se repitan elementos o ideas esenciales.

Durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Memoria verbal” (palabras + frases) y la puntuación directa obtenida fue de 1 punto, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 5 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 3 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 13,5 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 37B).

Por otra parte, durante la primera evaluación (2009), también se aplicó el subtest de “Cuentos”, donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 0 puntos, lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 2 años y medio. Este subtest se repitió en la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 2 puntos, lo que equivale a un desarrollo cognitivo de 4 años. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación de 8 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 5 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 37B).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 12 meses en la capacidad de Memoria verbal inmediata de palabras y de 18 meses en la capacidad de Memoria inmediata de cuentos. En 2009 su ejecución en el subtest de “Memoria verbal inmediata de palabras” correspondía a un nivel de desarrollo de 2 años y medio, mientras que en 2010 su ejecución correspondía a un nivel de desarrollo de 3 años y medio. En cuanto a la memorización de cuentos en 2009 su ejecución correspondía a un nivel de desarrollo de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución correspondía a un nivel de desarrollo de 4 años.

Por otra parte, respecto a su grupo de edad, el nivel de retraso en la Memoria verbal inmediata de palabras se mantuvo igual, es decir, la distancia con respecto a su

grupo de edad no aumentó ni disminuyó, ya que en 2009 su retraso era de 5 años 9 meses y en 2010 continuó siendo el mismo.

En cuanto a la capacidad de Memoria inmediata para cuentos su nivel de retraso disminuyó en 6 meses. En 2009 la niña presentó un retraso de 5 años 9 meses respecto a su grupo de edad, mientras que en 2010 su retraso fue de 5 años 3 meses.

## MEMORIA VERBAL

A

PARTE I. Palabras y Frases	
1. <del>Juguete</del> – <del>silla</del> – <del>luz</del>	
2. <del>Muñeca</del> – <del>oscuro</del> – <del>vestido</del>	
3. <del>Después</del> – <del>color</del> – <del>gracioso</del> – <del>hoy</del>	
4. <del>Cerca</del> – <del>porque</del> – <del>bajo</del> – <del>nunca</del>	
5. El <del>niño</del> dice <del>adiós</del> a su <del>perro</del> cada <del>mañana</del> <u>antes</u> de <u>marchar</u> al <u>colegio</u> .	
6. La <del>niña</del> <u>guardó</u> en el <u>cajón</u> sus <u>nuevos</u> <del>lápices</del> de colores <u>antes</u> de <u>salir</u> de <u>casa</u> .	

B

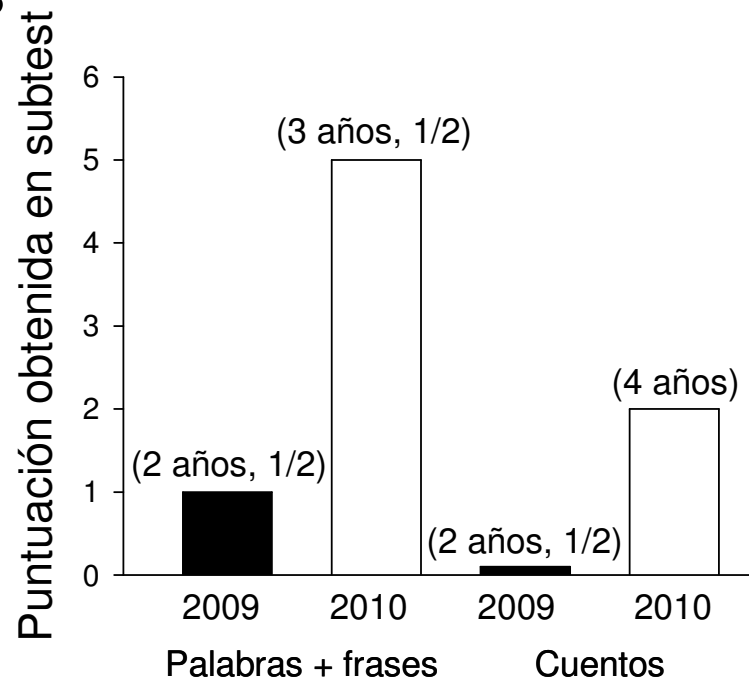


Figura 37. Memoria verbal: Palabras y Cuentos. En la figura (A) se observa el registro de respuestas obtenidas (en rojo) en la parte I de los subtests “Palabras” y “Cuentos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niño de 2010, así como la gráfica (B) correspondiente a la puntuación total obtenida en dichos subtests, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

### **2.3. Memoria inmediata de números.**

La capacidad para memorizar números fue evaluada por medio del subtest de “Memoria numérica” (dígitos directos + dígitos indirectos) de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. La prueba se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Memoria numérica” consiste en dos partes, en la primera parte el niño debe repetir seis series de dígitos en orden directo, es decir, en el mismo orden en que han sido presentados; con ello se evalúa la memoria inmediata. En la segunda parte el niño debe repetir los dígitos en orden inverso. Esta tarea es compleja y se ejecuta mejor en los niveles superiores de edad, algunos niños con retraso mental son incapaces de hacer esta parte.

Durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Memoria numérica” (dígitos directos), donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 0 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 4 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 4 años. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de 8 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 5 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 38).

Por otra parte, durante la primera evaluación (2009), también se aplicó el subtest de “Memoria numérica” (dígitos inversos), donde la puntuación directa obtenida fue de 0 puntos. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la puntuación directa también fue de 0 puntos. Los resultados obtenidos en ambas evaluaciones equivalen a un nivel cognitivo de 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación de 8 puntos en este subtest, por lo que se

determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 38).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 18 meses en la capacidad de memoria de dígitos directos y ninguna evolución en memoria de dígitos inversos.

En 2009, la ejecución de la paciente en el subtest de “Memoria numérica” (dígitos directos) la ubicó en un nivel de desarrollo de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución la ubicó en un nivel de desarrollo de 4 años. Por otra parte, la ejecución en el subtest de “Memoria numérica” (dígitos inversos) la ubicó en un nivel de desarrollo de 2 años y medio y en 2010 su nivel de ejecución y por tanto de desarrollo siguen ubicándola en este mismo rango de edad.

Respecto a su grupo de edad, el nivel de retraso en la memorización de dígitos directos disminuyó en 6 meses, mientras que el nivel de retraso en la memorización de dígitos inversos aumentó en un año.

Mientras que en 2009 su nivel de retraso en la memorización de dígitos directos era de 5 años 9 meses respecto a su grupo de edad, en 2010 era de 5 años 3 meses, siendo este un resultado que indica una evolución positiva en la ejecución. Sin embargo, en cuanto a la memorización de dígitos inversos su retraso aumentó en 12 meses, ya que en 2009 era de 5 años 9 meses y en 2010 era de 6 años 9 meses, alejándose cada vez más de su grupo de edad.

En cuando al desarrollo de la capacidad de memoria inmediata de la paciente, se observó una buena evolución en cuanto a la memoria inmediata de información visual (material pictórico), y en cuanto a la memoria inmediata de material verbal (frases, cuentos y dígitos directos). Por otra parte se observó una muy leve evolución de la memoria inmediata de material no verbal (secuencia de golpeo) y ninguna evolución en la memoria inmediata de dígitos inversos (test donde se esperaba esta ejecución dado su nivel de dificultad).

## MEMORIA NUMÉRICA

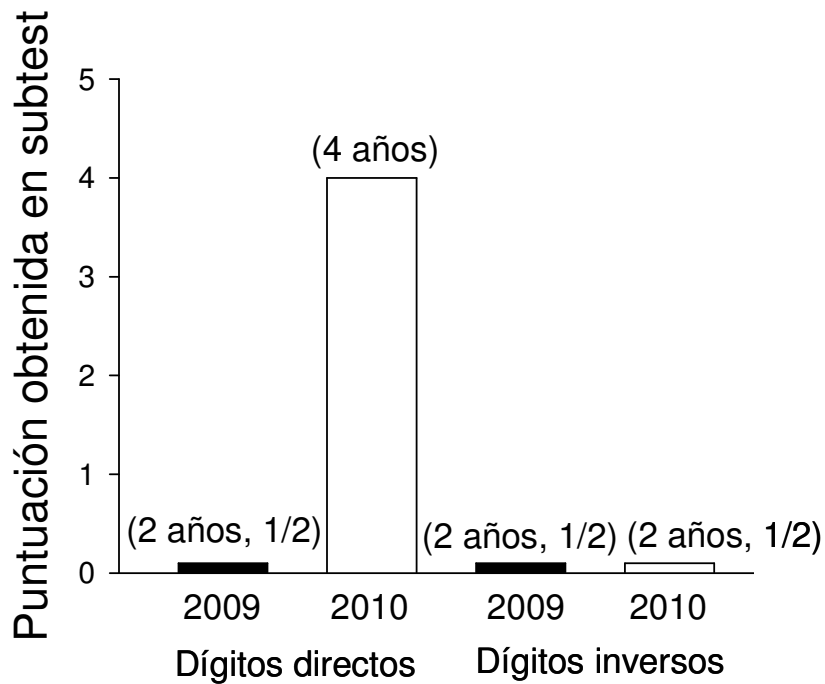


Figura 38. Memoria numérica: Dígitos directos y Dígitos inversos. En la gráfica se observa la puntuación obtenida en los subtests “Dígitos directos” y “Dígitos inversos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. Sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

### 3. LENGUAJE.

Para evaluar aspectos relacionados con el lenguaje se utilizaron; el subtest de “Fluencia verbal” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972). El Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY (Dunn y Dunn, 1997) y el ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo (López, Zurita, Redón, García, Santamaría, e Iniesta, 1995) descritos en los apartados 3.1, 3.4 y 3.5 de la metodología, respectivamente. Todos estos instrumentos de evaluación permiten valorar por separado diversos niveles del lenguaje en el niño en comparación con su grupo de edad. Por otra parte, cabe mencionar, que son ampliamente utilizados con niños que presentan dificultades a nivel del desarrollo, lo que garantiza resultados válidos y confiables con este tipo de población. Los instrumentos han sido validados con población española.

Se realizaron dos evaluaciones de los procesos implicados en el lenguaje, la primera en el año 2009 y la segunda en el año 2010. A partir de los resultados de la primera evaluación se estableció un programa de intervención personalizado basado en las dificultades encontradas, que requirió del trabajo de varias disciplinas, Neuropsicología, Logopedia y Educación especial. El lenguaje se trabajó desde el área de Logopedia, los lineamientos generales del programa se describen en el Anexo 6, apartado 3.

### **3.1. Fluidez verbal.**

La fluidez verbal controlada fue evaluada mediante el subtest de “Fluencia verbal” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) tal como se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Al igual que el resto de las pruebas, se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Fluencia verbal” es una variante de los de asociación controlada y mide la capacidad del niño para clasificar y pensar de acuerdo con ciertas categorías. Tiene que recordar rápidamente palabras que pertenezcan a cada una de las cuatro categorías (alimentos, animales, prendas y vehículos), y decir tantas como pueda en 20 segundos (Figura 39A).

Durante la primera evaluación (2009), se aplicó el subtest de “Fluencia verbal”, donde la paciente obtuvo una puntuación típica de 0 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. El subtest se repitió en la segunda evaluación (2010) donde obtuvo una puntuación típica de 6 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 3 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de entre 21 y 22 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 39B).

Estos resultados indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 12 meses en la fluidez verbal controlada. En 2009 los resultados ubican a la niña en un nivel de desarrollo de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución la ubica en un nivel de desarrollo de 3 años y medio.

Por otra parte, respecto a su grupo de edad, se observa que el retraso no aumentó, es decir, mantiene a la misma distancia con respecto a su grupo de edad, en 2009 se estableció un retraso de 5 años y 9 meses y en 2010 el retraso sigue siendo el mismo.

## FLUIDEZ VERBAL

**A**

<b>Categoría semántica</b>	<b>Registro de la ejecución en el subtest “Fluencia verbal” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (2010)</b>
Alimentos	Hace el gesto de comer pero ningún signo relacionado con los alimentos.
Animales	Hace el gesto e intentos por verbalizar: elefante (gesto + ..l..fa..a), oso (gesto + o..o), pato (gesto + pa..o)
Prendas	Señala sus prendas y hace intentos por verbalizar: Vestido (señala + ve....), zapatos (señala + ..a..pa..o..), camisa (señala + ca...i...a)
Vehículos	Hace el gesto de conducir e intenta decir coche (co...aa)

**B**

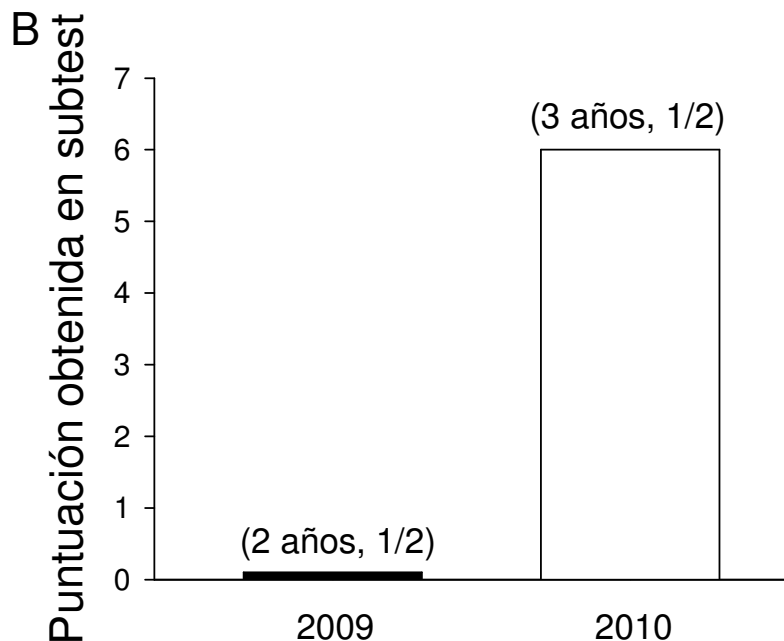


Figura 39. Fluidez Verbal. En la figura se observa el registro de la fluidez (realizado por el examinador) en 2010 (A) y la gráfica correspondiente a la puntuación obtenida en el subtest “Fluencia verbal” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (B).

### **3.2. Vocabulario.**

El nivel de vocabulario fue evaluado mediante el Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY (Dunn y Dunn 1997) según se ha descrito en el apartado 3.4 de la metodología. El test se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El test consiste en la aplicación de una serie de elementos (de 192 posibles) ordenados por dificultad. Cada elemento, consiste en una lámina con 4 ilustraciones en blanco y negro, la tarea del examinando consiste en seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra presentada verbalmente por el examinador.

Durante la primera evaluación (2009), en el Test de vocabulario, la paciente obtuvo una puntuación directa de 19 puntos, lo que es equivalente a una edad de desarrollo de 2 años 10 meses. Este test se aplicó nuevamente en la segunda evaluación (2010) en donde la paciente obtuvo una puntuación directa de 28 puntos, lo que la ubica en una edad de desarrollo de 3 años 7 meses.

Los niños con desarrollo normal de 8 años 3 meses (edad cronológica de la paciente durante la primera evaluación) obtienen una puntuación de entre 101 y 102 puntos en este test y los niños de 9 años y 3 meses (edad cronológica de la paciente durante la segunda evaluación) obtienen entre 107 y 108 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 5 meses en 2009 y de 5 años 8 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 40 A, B).

Observándose así que en un año se produjo una evolución cognitiva de 9 meses en el nivel de adquisición de vocabulario. En 2009 su ejecución correspondía a una edad de 2 años 10 meses y en 2010 su ejecución correspondía a una edad de 3 años 7 meses.

Por otra parte observamos que su retraso respecto a su grupo de edad aumentó en 3 meses. En 2009 su retraso respecto a su grupo de edad fue de 5 años 5 meses y en 2010 fue de 5 años 8 meses.



## VOCABULARIO (RECONOCIMIENTO AUDITIVO-VISUAL)

**A**

Vocabulario reconocido a nivel auditivo-verbal en la prueba PPVT-III PEABODY en 2010.

Escoba, avión, beber, pala, columpiarse, lámpara, dinero, llave, tambor, subir, vaca, nadar, nido, lanzar, sobre, castillo, canguro, fruta, cadena, cactus, puercoespín, bostezar, tronco, enorme, marco, equipaje, escritura, óvalo.

**B**

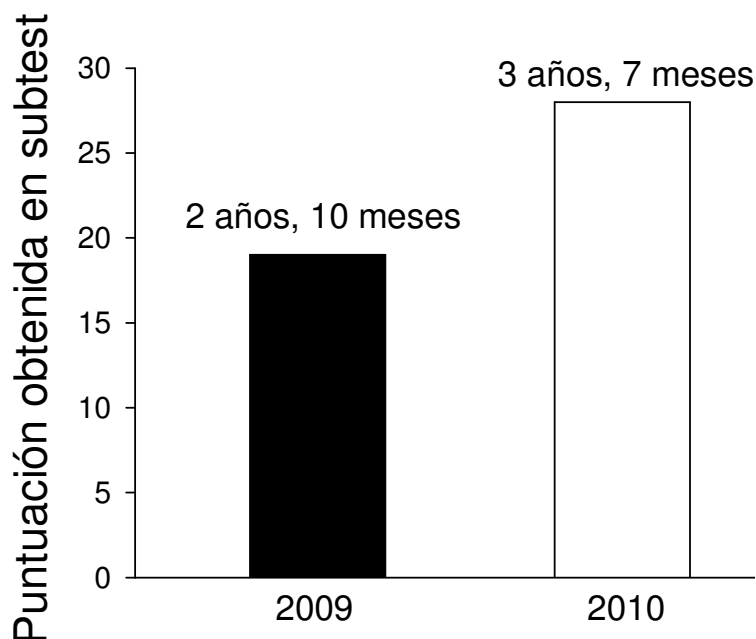


Figura 40. Vocabulario. En la figura se observa el registro de la ejecución de la paciente en 2010 (A) y la puntuación obtenidos en el Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente (B).

### 3.3. Comprensión.

La comprensión fue evaluada mediante el subtest de “Lenguaje comprensivo” (nivel sensorio-perceptivo) de la prueba ELCE-R Exploración del lenguaje comprensivo y expresivo (López, Zurita, Redón, García, Santamaría, e Inieta, 1995) como se ha descrito en el apartado 3.5 de la metodología. La prueba se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Lenguaje comprensivo”, está dividido en nivel sensoperceptivo (aspecto semántico, analítico-sintético y pensamiento) y en nivel verbal puro (definiciones, absurdos verbales, semejanzas-diferencias, analogías opuestas, comprensión de situaciones), para la investigación sólo se utilizaron las puntuaciones obtenidas en el nivel sensoperceptivo.

En el aspecto semántico (Figura 41A) la paciente obtuvo una puntuación típica de 10 puntos durante la primera evaluación (2009), lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 5 años aproximadamente. Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo una puntuación de 11 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 6 años. La puntuación máxima de este test es de 14 puntos, por lo que se determinó un retraso de 3 años 3 meses en 2009 y 3 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad.

En el aspecto analítico sintético veremos los tres niveles de manera independiente:

1. Órdenes simples (O. simples): la paciente obtuvo 12 puntos durante la primera evaluación (2009). Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo nuevamente 12 puntos. La puntuación máxima de este test es de 12 puntos, ya que es lo esperado para niños de 2 años y medio, por lo que podemos decir que su ejecución durante los dos años corresponde a esta edad, no podemos hacer una comparación con su grupo de edad cronológico (Figura 41B).

2. Órdenes complejas (O. complejas de selección de objetos): la paciente obtuvo 1 punto durante la primera evaluación (2009). Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo nuevamente 1 punto. Ambos resultados indican una edad de desarrollo cognitivo de 3 años, por lo que se determinó un retraso de 5 años 3 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 41B).

3. Órdenes de ejecución de mandatos (O. E. de M): la paciente obtuvo 0 puntos durante la primera evaluación (2009). Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo nuevamente esta puntuación. Estos resultados indican una edad de desarrollo cognitivo

inferior a 4 años que ubicaremos como de 2 años y medio en el estudio, teniendo en cuenta que es el nivel de retraso en otros niveles, por lo que hablaríamos de un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 41B).

4. Órdenes complejas de selección y ejecución (O. C. de S. y E.): la paciente obtuvo 1 punto durante la primera evaluación (2009). Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo nuevamente 1 punto. Estos resultados indican una edad de desarrollo cognitivo de 3 años, por lo que se determinó un nivel de retraso de 5 años 3 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 41B).

Finalmente en el aspecto de pensamiento la paciente obtuvo una puntuación de 4 puntos durante la primera evaluación (2009). Durante la segunda evaluación (2010) obtuvo nuevamente 4 puntos. Estos resultados equivalen a una edad de desarrollo cognitivo inferior a 3 años, que para el estudio estableceremos como de 2 años y medio (ya que es la edad de desarrollo establecida en varias áreas) por lo que hablaríamos de un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 41C).

Estos resultados indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 12 meses en el nivel semántico de la comprensión. Ninguna evolución en el nivel analítico sintético (órdenes complejas, órdenes de ejecución de mandos y órdenes complejas de selección y ejecución), en cuanto al seguimiento de órdenes simples la niña se ubica en lo máximo esperado (2 años y medio). Y finalmente ninguna evolución a nivel del aspecto del pensamiento.

En el nivel semántico la ejecución de la niña la ubicó en una edad de desarrollo de 5 años en la primera evaluación (2009) y en la segunda evaluación (2010) la ubicó en una edad de desarrollo de 6 años.

En el nivel analítico sintético (órdenes complejas de selección de objetos) su ejecución fue la correspondiente a 3 años en ambas evaluaciones. En el nivel analítico sintético (órdenes de ejecución de mandos) su ejecución fue inferior a 4 años (hemos estimado que es de 2 años y medio) en ambas evaluaciones. A nivel analítico-sintético

## LENGUAJE COMPRENSIVO

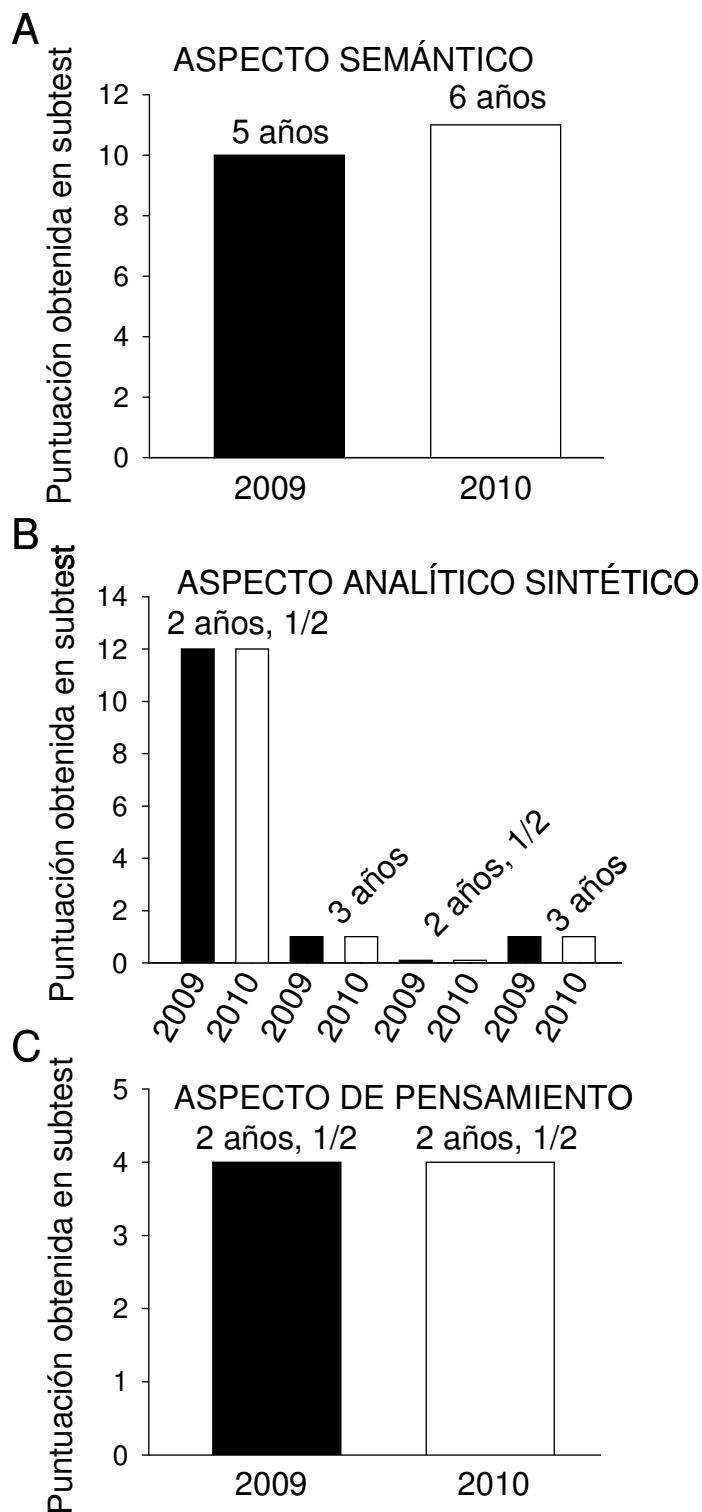


Figura 41. Comprensión. En la figura se observan las puntuaciones obtenidas en los subtests de “Lenguaje comprensivo” de la prueba ELCE-R. Aspecto semántico (A). Aspecto analítico-sintético (B) que incluye resultados a nivel de órdenes simples (O. simples), órdenes complejas (O. complejas), órdenes de ejecución de mandatos (O. E. de M.) y órdenes complejas de selección y ejecución (O. C de S y E). Finalmente en (C) se observan los resultados a nivel de pensamiento, sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

(órdenes complejas de selecci3n y ejecuci3n) su ejecuci3n fue la correspondiente a 3 a3os en ambas evaluaciones.

En el nivel de pensamiento, su ejecuci3n fue inferior a 3 a3os en ambas evaluaciones (hemos estimado que es de 2 a3os y medio).

Por otra parte, respecto a su grupo de edad, se observa que el retraso sigue siendo de 3 a3os y 3 meses en 2010 en el aspecto semántico, es el único aspecto donde la ni3a mejor3, lo que hace que no se aleje de su grupo. Sin embargo en el resto de aspectos el retraso aument3 en 12 meses respecto a su grupo de edad, es decir, la ni3a se aleja cada vez mäs de lo esperado para su grupo de pares.

### **3.4. Fonética y fonología.**

Estas capacidades fueron evaluadas mediante el apartado fonética-fonología del subtest de “Lenguaje expresivo” de la prueba ELCE-R Exploraci3n del lenguaje comprensivo y expresivo (L3pez, Zurita, Red3n, Garc3a, Santamar3a, e Iniesta, 1995), seg3n se ha descrito en el apartado 3.5 de la metodolog3a. Tambi3n se utilizaron los informes escolares de Logopedia. Los resultados son de tipo cualitativo y no permiten hacer comparaciones de la paciente respecto a su grupo de edad. La prueba se realiz3 en los a3os 2009 (cuando la paciente ten3a una edad cronol3gica de 8 a3os 3 meses) y 2010 (cuando la paciente ten3a una edad cronol3gica de 9 a3os 3 meses).

Durante la primera evaluaci3n en 2009, los resultados de la prueba ELCE y los informes escolares de logopedia indicaron que los elementos fonol3gicos “pa”, “ma”, “ka” y “ja” se encontraban en el repertorio verbal de la paciente, tanto en lenguaje espontáneo como en tareas inducidas y de repetic3n y en los diferentes puntos de la palabra (inicio, medio, final). Por otra parte los elementos fonol3gicos “po”, “ba”, “fa”, “fo” y “la” solo estaban presentes dentro de tareas inducidas y por repetic3n mäs no en lenguaje espontáneo. Finalmente el elemento fonol3gico “ko”, solo se observaba en tareas de repetic3n (Tablas 17 y 19). Por otra parte en el a3o 2009, sus terapeutas consideran que los elementos fonol3gicos “pu”, “mu”, “lu” estar3an en proceso de desarrollo, en ninguno de estos elementos es claro el nivel de producci3n (Tabla 20). Y

otra serie de elementos no habrían tenido ningún tipo de avance durante este año (Tabla 21).

Durante la segunda evaluación en 2010, los resultados de la prueba ELCE y los informes escolares indicaron que los elementos fonológicos “pa”, “ma”, “ka” y “ja” continuaban en el repertorio verbal de la paciente, tanto en lenguaje espontáneo como en tareas inducidas y de repetición y en los diferentes puntos de la palabra (inicio, medio, final) y el elemento “jo”, aparece en los mismos niveles. Por otra parte los elementos fonológicos “po”, “fa” y “fo” continúan estando presentes solo en tareas inducidas y por repetición pero no en lenguaje espontáneo. Se observan cambios a nivel del fonema “ba”, ya que cada vez aparece más en los diferentes puntos de la palabra (inicio, medio, final), esta aparición se da cuando las tareas son de repetición. El elemento fonológico “no”, aparece en el lenguaje espontáneo y en tareas de repetición en esta segunda evaluación. El elemento fonológico “bo” aparece en tareas de repetición y los elementos “mo” y “na”, mejoran en tareas de repetición e inducidas. (Tablas 18 y 19). Según sus terapeutas en 2010 los elementos fonológicos “pu”, “mu”, “lu” continuarían en proceso de desarrollo y adicionalmente los elementos fonológicos “pi”, “lo”, “bu” y “un” en ningún de estos elementos es claro de momento el nivel de producción (Tabla 20). Otra serie de elementos no habrían tenido ningún tipo de avance durante este año (Tabla 21).

Tabla 17

Elementos fonológicos que se consideran alcanzados durante la primera evaluación en el año 2009.

Elemento fonológico	Espontáneo (E)	Inducido (ID)	Repetición (R)	Inicio de Palabra (I)	En medio de palabra (M)	Al final de palabra (F)
pa	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Po	X	Si	Si	Si	X	X
Ma	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Ja	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Ka	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Ko	X	X	Si	X	X	X
Ba	X	Si (IDim)	X	X	X	X
Fa	X	Si (IDim)	X	X	X	X
Fo	X	Si (IDfa)	X	X	X	X
La	X	Si (IDpa)	X	X	X	X

IDim: inducido con ayuda de imagen visual familiar

IDfa: inducido con modelo de fonema aislado dado por la terapeuta

IDpa: inducido cuando la terapeuta lleva la lengua al punto de articulación

Tabla 18

Elementos fonológicos que se consideran alcanzados durante la primera evaluación en el año 2010.

Elemento fonológico	Espontáneo	Inducido	Repetición	Inicio de palabra	En medio de palabra	Al final de palabra
pa	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Po	X	Si	Si	Si	X	X
Ma	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Mo	X	Si (IDim)	Si	Si	X	X
Ja	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Jo	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Ka	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Ko	X	X	Si	X	X	X
Ba	X	Si (IDim)	Si	Si	Si	Si
Bo	X	X	Si	X	X	X
Fa	X	Si (IDim)	X	X	X	X
Fo	X	Si (IDfa)	X	X	X	X
La	X	Si (IDpa)	X	X	X	X

IDim: inducido con ayuda de imagen visual familiar

IDfa: inducido con modelo de fonema aislado dado por la terapeuta

IDpa: inducido cuando la terapeuta lleva la lengua al punto de articulación

Tabla 19

Resumen de elementos fonológicos que se consideran alcanzados 2009-2010.

Primera evaluación (2009)	Segunda evaluación (2010)
pa (E, R, I, M, F) po (ID, R, I)	pa (E, R, I, M, F) po (ID, R, I)
ba (IDim, R)	ba (I es IDim) (M por R) (F por R) bo (R)
ma (E, R, I, M, F)	ma (E, R, I, M, F) mo (IDim, R, I)
fa (IDim, R) fo (IDfa, R)	fa (IDim, R) fo (IDfa, R)
la (IDpa, R)	la (IDpa, R)
-----	na (IDges, R) no (E, R)
ka (E, R, I, M, F) ko (R)	ka (E, R, I, M, F) ko (R)
ja (E, R, I, M, F)	ja (E, R, I, M, F) jo (E, R, I, M, F)

Tabla 20

Elementos fonológicos que se consideran en proceso de desarrollo 2009-2010.

Primera evaluación (2009)	Segunda evaluación (2010)
Pu	pi, pu
-----	Bu
Mu	Mu
Lu	lo, lu
-----	Un

Tabla 21

Elementos fonológicos en los que no se observa avance 2009-2010.

Primera evaluación (2009)	Segunda evaluación (2010)
pe, pi	Pe
be, bi, bo, bu	be, bi
me, mi, mo	me, mi
da, de, di, do, du	de, di, du
ta, te, ti, to, tu	ta, te, ti, to, tu
za, ze, zi, zo, zu	za, ze, zi, zo, zu
fe, fi, fu	fe, fi, fu
ra, re, ri, ro, ru	ra, re, ri, ro, ru
rra, rre, rri, rro, rru	rra, rre, rri, rro, rru
le, li, lo	le, li
na, ne, ni, no, nu	ne, ni
sa, se, si, so, su	sa, se, si, so, su
ke, ki	ke, ki
lla, lle, lli, llo, llu	lla, lle, lli, llo, llu
ña, ñe, ñi, ño, ñu	ña, ñe, ñi, ño, ñu
ga, gue, gui, go, gu	ga, gue, gui, go, gu
xa, xe, xi, xo, xu	xa, xe, xi, xo, xu
je, ji, jo, ju	je, ji, ju

En cuando al desarrollo del lenguaje de la paciente, observamos dificultades importantes tanto en aspectos implicados en el lenguaje expresivo como en aspectos implicados en el lenguaje comprensivo. Existe un retraso importante en el desarrollo de elementos relacionados con la comprensión del nivel analítico sintético (órdenes de selección de objetos, órdenes de ejecución de mandos y órdenes complejas de selección y ejecución), ya que se observó un pobre nivel de ejecución. En otros niveles del lenguaje también existe un compromiso importante, pero se observa una leve evolución y/o ejecución: en fonética y fonología, en fluidez, en el lenguaje comprensivo (aspecto analítico sintético: órdenes simples) y en el lenguaje comprensivo (aspecto



pensamiento). Por último observamos un mejor nivel de evolución en aspectos del lenguaje tales como vocabulario y lenguaje comprensivo (aspecto semántico).

#### **4. HABILIDADES SUPERIORES.**

Para evaluar aspectos relacionados con las habilidades superiores se utilizaron los subtests de “Opuestos”, “Conteo” y “Recuento y distribución” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972), descritos en el apartado 3.1 de la metodología. También se utilizó el Test Boehm de Conceptos Básicos (Boehm, 1988) descrito en el apartado 3.3 de la metodología. Todos estos instrumentos de evaluación permiten valorar por separado diversos niveles de habilidades superiores en el niño en comparación con su grupo de edad. Por otra parte, cabe mencionar, que todos son ampliamente utilizados con niños que presentan dificultades a nivel del desarrollo, lo que garantiza resultados válidos y confiables con este tipo de población. Los instrumentos han sido validados con población española.

Se realizaron dos evaluaciones de los procesos implicados en las habilidades superiores, la primera en el año 2009 y la segunda en el año 2010. A partir de los resultados de la primera evaluación se estableció un programa de intervención personalizado basado en las dificultades encontradas, que requirió del trabajo de varias disciplinas; Neuropsicología, Logopedia y Educación especial. Las habilidades superiores se trabajaron desde el área de Neuropsicología y Educación especial, los lineamientos generales del programa se describen en el Anexo 6, apartado 4.

##### **4.1. Conceptos básicos.**

El nivel de conceptos básicos adquiridos fue evaluado mediante el Test Boehm de Conceptos Básicos (Boehm, 1988) descrito en el apartado 3.3 de la metodología. El test se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El test consiste en la aplicación de una serie de 50 elementos que evalúan conceptos de espacio, cantidad, tiempo y otros, están distribuidos aleatoriamente en láminas de entre 3 y 4 ilustraciones en blanco y negro (Figura 42A) La tarea del

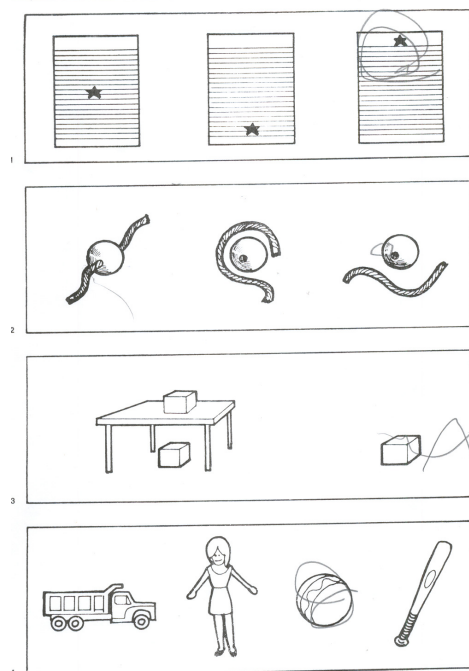
examinando consiste en seleccionar la imagen que representa mejor el significado de la palabra (concepto) presentada verbalmente por el examinador.

Durante la primera evaluación (2009), la paciente obtuvo las siguientes puntuaciones directas en las categorías de conceptos: Espacio (5 puntos), Cantidad (0 puntos), Tiempo (0 puntos) Otros (0 puntos) lo que equivale a una puntuación total directa de 5 puntos. Durante la segunda evaluación (2010) se repitió el test, y la paciente obtuvo las siguientes puntuaciones directas en las categorías de conceptos: Espacio (12 puntos), Cantidad (4 puntos), Tiempo (0 puntos), Otros (1 punto), lo que equivale a una puntuación directa de 17 puntos (Figura 42B). Los niños con desarrollo normal en enseñanza general básica (edad cronológica equivalente a la de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación total directa de 50 puntos, mientras que puntuaciones comprendidas entre 0 y 25 puntos corresponden a una proporción de 1 de cada 100 niños de enseñanza infantil. Por lo que podríamos decir que la niña presenta una ejecución equivalente a la de un niño de 2 años y medio aproximadamente, por lo que se determinó un retraso de 5 años y 9 meses en 2009 y 6 años y 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad.

Estos resultados indican que en un año se produjo un aumento en la adquisición de conceptos en la mayoría de categorías, siendo la más significativa la relacionada con conceptos de espacio (donde adquirió 7 nuevos conceptos), en la categoría de cantidad (adquirió 4 nuevos conceptos), en tiempo no adquirió ningún nuevo concepto y dentro de la categoría de otros adquirió 1 nuevo concepto. Con respecto a su grupo de edad observamos que su retraso aumentó en 12 meses, es decir, cada vez la distancia respecto a su grupo de edad es mayor.

## CONCEPTOS OPUESTOS

A



B

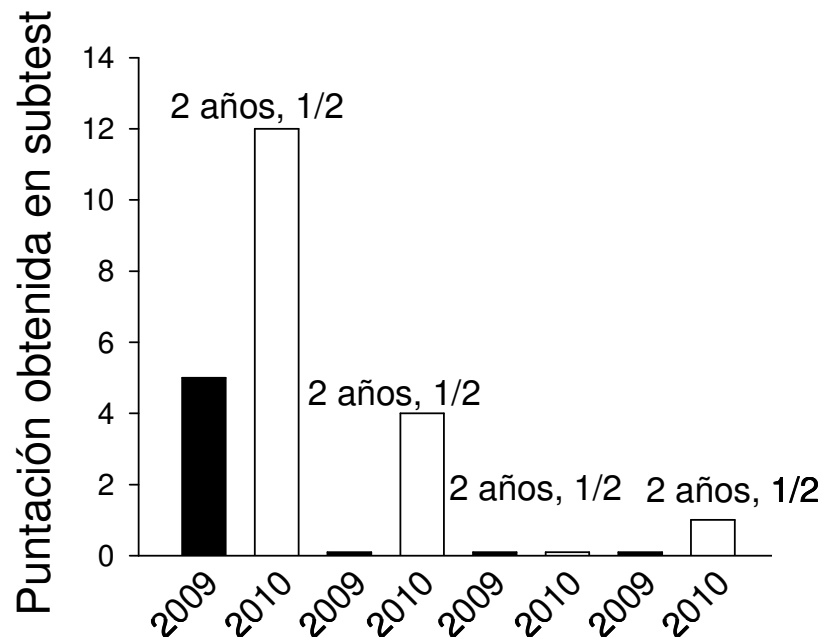


Figura 42. Conceptos básicos. En la figura se observa un ejemplo de la ejecución de la paciente en una de las láminas del Test Boehm de Conceptos Básicos (A) y la gráfica (B) que corresponde a la puntuación total obtenida en el Test Boehm, donde cada barra indica la cantidad de conceptos adquiridos en las categorías de Espacio, Cantidad, Tiempo y Otros conceptos.

## **4.2. Opuestos.**

Los conceptos opuestos fueron evaluados por medio del subtest de “Opuestos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. La prueba se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

En el subtest de “Opuestos” el niño debe decir el opuesto a la palabra clave de cada una de las nueve frases presentadas por el examinador, aunque algunos niños no conocen el significado de la palabra “opuesto” son capaces de comprender la tarea cuando el examinador les presenta algún ejemplo. Con este subtest el niño demuestra su capacidad de establecer relaciones. Se utiliza un nivel de vocabulario bajo para hacer posible su aplicación.

Durante la primera evaluación (2009), la puntuación directa obtenida en el subtest de “Opuestos” fue de 0 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Durante la segunda evaluación (2010), la puntuación directa fue de 3 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 3 años. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de 14 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 43).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 6 meses. En 2009 su ejecución la ubicó en un nivel de desarrollo de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución la ubicó en un nivel de desarrollo de 3 años.

Por otra parte, se observó que a pesar de esa evolución en su ejecución, el nivel de retraso respecto a su grupo de edad aumentó en 6 meses. En 2009 su retraso respecto a su grupo de edad era de 5 años 9 meses y en 2010 era de 6 años 3 meses.

## OPUESTOS

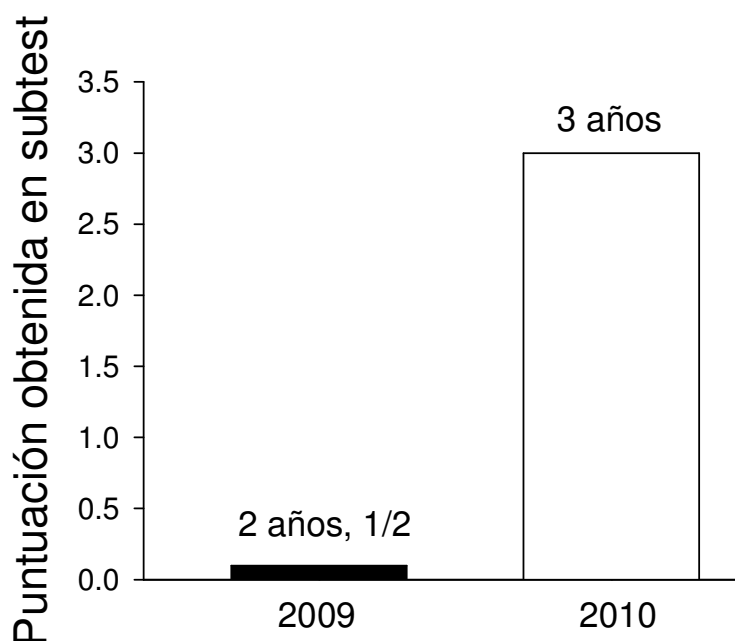


Figura 43. Opuestos. En la gráfica se observa la puntuación obtenida en el subtest “Opuestos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. Sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

### 4.3. Habilidades de cálculo.

La capacidad para el cálculo fue evaluada por medio de los subtests de “Cálculo” y “Recuento y distribución” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (con 8 años 3 meses) y 2010 (con 9 años 3 meses).

En el subtest de “Cálculo” el niño contesta a 12 cuestiones de dificultad creciente sobre información numérica o pensamiento cuantitativo. Los primeros elementos son fáciles y los siguientes se van complejizando. El subtest de “Recuento y distribución” evalúa la capacidad del niño para contar y comprender términos cuantitativos simples.

Durante la primera evaluación (2009), la puntuación directa obtenida en el subtest de “Cálculo” fue de 2 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo una puntuación de 6 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 4 años (Figura 44). La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante ambas evaluaciones) es de 20 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 5 años y 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad.

Por otra parte, durante la primera evaluación (2009), la puntuación directa obtenida en el subtest de “Recuento y distribución” fue de 0 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la paciente obtuvo 1 punto, lo que equivale a un nivel de desarrollo cognitivo de 3 años. La puntuación en este subtest para niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente en ambas evaluaciones) es de entre 8 y 9 puntos, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 3 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 44).

Estos hallazgos nos indican que en un año se produjo una evolución cognitiva de 18 meses en la habilidad de cálculo y de 6 meses en la habilidad para el recuento y la distribución. En cálculo su ejecución en 2009 correspondía a una edad de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución correspondía a una edad de 4 años. En la habilidad de recuento y distribución en 2009 su ejecución correspondía a una edad de 2 años y medio mientras que en 2010 su ejecución correspondía a una edad de 3 años.

Por otra parte, en cuanto a su grupo de edad, observamos que a nivel de cálculo el retraso disminuye en 6 meses. En 2009 el retraso en esta habilidad era de 5 años 9 meses mientras que en 2010 era de 5 años 3 meses, indicando esto una evolución positiva.

En las habilidades de recuento y distribución, a pesar de que la paciente tuvo una evolución de 6 meses en su ejecución, el retraso respecto a su grupo de edad aumentó en 6 meses, es decir, cada vez la distancia entre ella y su grupo es mayor. En 2009 fue de 5 años 9 meses mientras que en 2010 fue de 6 años 3 meses.

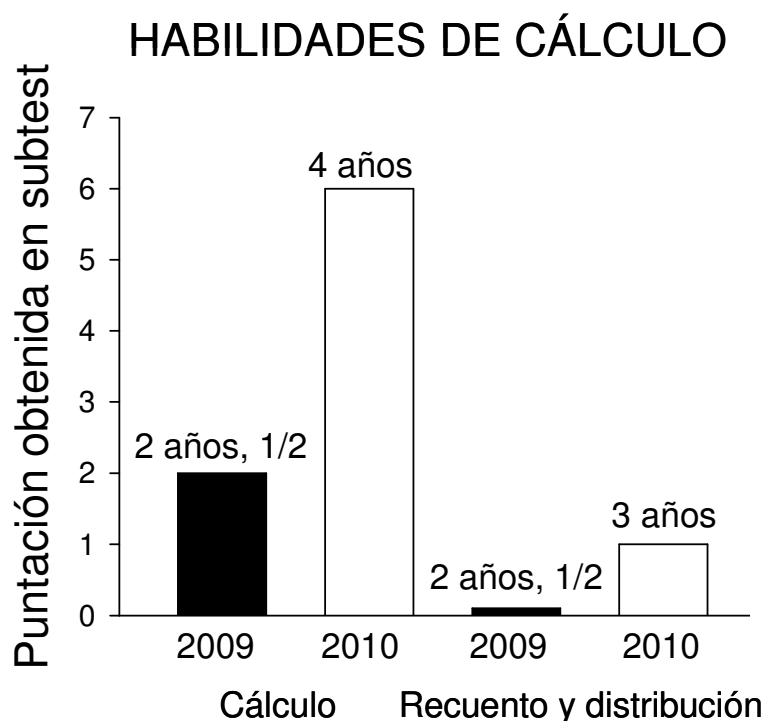


Figura 44. Habilidades de Cálculo. En la gráfica se observa la puntuación obtenida en los subtests de “Cálculo” y de “Recuento y distribución” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. Sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

Dentro de la evaluación de habilidades superiores hemos observado un retraso importante en la adquisición de conceptos básicos relacionados con la categoría “tiempo” y una leve evolución de las categorías de “espacio”, “cantidad”, y conceptos “opuestos”. En cuanto a habilidades de cálculo, se observó una mejor evolución en cuanto al aprendizaje de información numérica “cálculo” y un avance muy leve en cuanto a las habilidades de “recuento y distribución”.

## 5. PSICOMOTRICIDAD.

Para evaluar aspectos relacionados con motricidad se utilizaron los subtests de “Coordinación de piernas”, “Coordinación de brazos” y “Acción imitativa” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) según se ha descrito en el apartado 3.1 de la metodología. Estos subtests de evaluación permiten

valorar el nivel de desarrollo de la coordinación motora y la imitación y reflejan la edad de desarrollo del niño en cada nivel en comparación con su grupo de edad. Por otra parte, cabe mencionar, que son ampliamente utilizados con niños que presentan dificultades a nivel del desarrollo, lo que garantiza resultados válidos y confiables con este tipo de población. Las escalas han sido validadas con población española.

Se realizaron dos evaluaciones de los procesos implicados en la memoria inmediata, la primera en el año 2009 y la segunda en el año 2010. A partir de los resultados de la primera evaluación se estableció un programa de intervención personalizado basado en las dificultades encontradas, que requirió del trabajo de varias disciplinas; Neuropsicología, Logopedia y Educación especial. Para el trabajo de la psicomotricidad se sugirió a los padres la incorporación del servicio de Fisioterapia dentro del programa de intervención, pero de momento no se desarrolla. Algunos elementos relacionados con coordinación de brazos e imitación se trabajan desde las áreas de Neuropsicología y Educación especial, tal y como se describe en el apartado 4 de la metodología.

### **5.1. Coordinación motora de piernas y brazos.**

Las capacidades para la coordinación motora de piernas y brazos fueron evaluadas por los subtests de “Coordinación de piernas” y “Coordinación de brazos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) descritos en el apartado 3.1 de la metodología. Las pruebas se realizaron en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (con 9 años 3 meses).

El subtest de “Coordinación de piernas” incluye seis elementos que exploran la madurez de la coordinación motora de las extremidades inferiores. Caminar hacia atrás, caminar de puntillas, caminar sobre una línea recta, mantenerse sobre uno de los pies y saltar. El subtest de “Coordinación de brazos” evalúa el desarrollo de las extremidades superiores con tres actividades de tipo lúdico: Botar la pelota, atrapar la bolsa y tiro al blanco (Figura 45A).



La puntuación directa obtenida en el subtest de “Coordinación de piernas” fue de 0 puntos en las dos evaluaciones, 2009 y 2010 lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación de 13 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 45B).

Por otra parte, la puntuación directa obtenida durante la primera evaluación (2009), en el subtest de “Coordinación de brazos” fue de 5 puntos, lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo correspondiente a 4 años. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la puntuación fue de 6 puntos lo que indica un nivel de desarrollo cognitivo de 5 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante ambas evaluaciones) obtienen una puntuación de entre 18 y 19 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 4 años 3 meses en 2009 y 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 45B).

Estos hallazgos nos indican que en un año no se produjo ninguna evolución con respecto a la coordinación de piernas y que se produjo una evolución de 18 meses a nivel de la coordinación de brazos. En coordinación de piernas su ejecución durante las dos evaluaciones corresponde a 2 años y medio. En coordinación de brazos su ejecución en 2009 corresponde a una edad de 4 años y en 2010 corresponde a una edad de 5 años y medio.

Por otra parte, el nivel de retraso respecto a su grupo de edad aumentó en 12 meses a nivel de coordinación de piernas y se mantiene igual en la coordinación de brazos. Su retraso en coordinación de piernas era de 5 años 9 meses en 2009 y en 2010 aumentó a 6 años y 9 meses. Su retraso en coordinación de brazos fue de 4 años 3 meses en 2009 y siguió siendo el mismo en 2010.

## COORDINACIÓN MOTORA

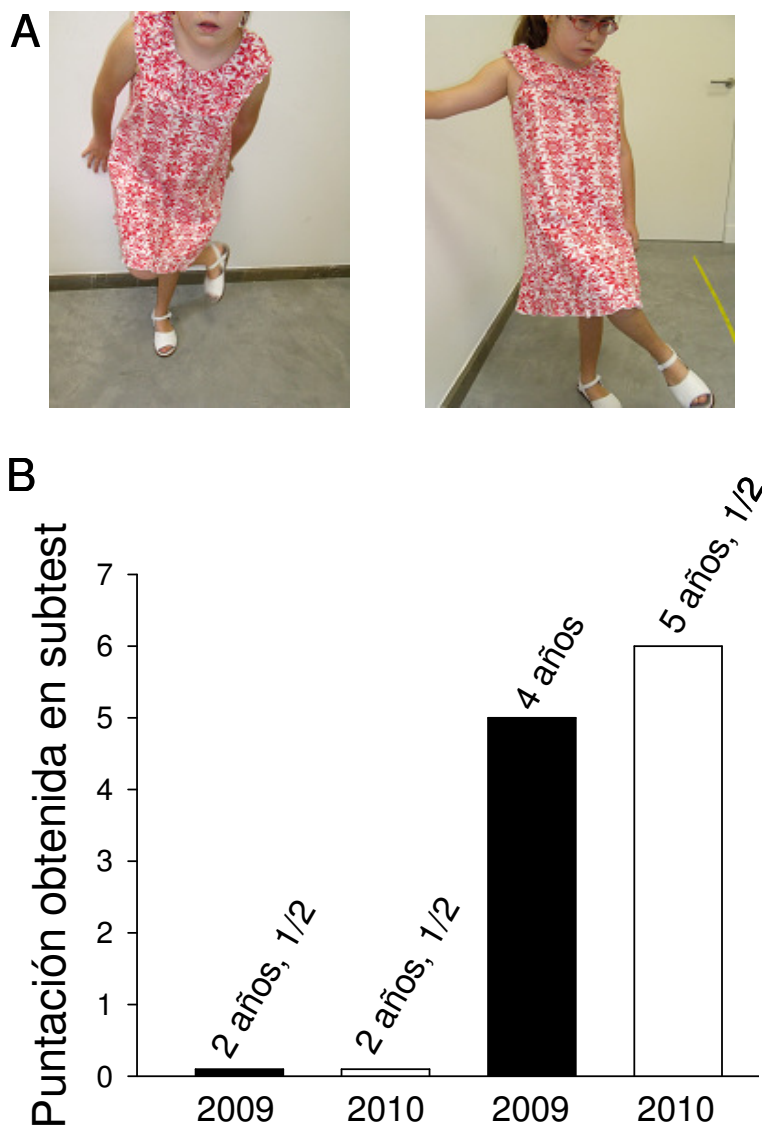


Figura 45. Coordinación motora. En la figura se observa, un ejemplo la ejecución de la paciente en uno de los elementos de los subtests de “Coordinación de piernas” y “Coordinación de brazos” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (A) y la gráfica (B) que corresponde a la puntuación total obtenida en dichos subtests. Sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

## **5.2. Acción imitativa.**

Esta capacidad fue evaluada por el subtest de “Acción imitativa” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (McCarthy, 1972) descrito en el apartado 3.1 de la metodología. La prueba se realizó en los años 2009 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 8 años 3 meses) y 2010 (cuando la paciente tenía una edad cronológica de 9 años 3 meses).

El subtest de “Acción imitativa”, contiene cuatro tareas motoras simples que permiten obtener resultados sobre esta capacidad: Cruzar los pies, entrelazar las manos, girar los pulgares y mirar a través de un tubo (Figura 46A).

Durante la primera evaluación (2009), la puntuación directa obtenida en dicho subtest fue de 0 puntos, lo que equivale a una edad de desarrollo de 2 años y medio. Este subtest se repitió durante la segunda evaluación (2010) donde la puntuación obtenida por la paciente fue de 2 puntos, lo que sigue equivaliendo a una edad de desarrollo de 2 años y medio. Los niños con desarrollo normal mayores de 8 años (edad cronológica de la paciente durante las dos evaluaciones) obtienen una puntuación de en4 puntos en este subtest, por lo que se determinó un retraso de 5 años 9 meses en 2009 y de 6 años 9 meses en 2010 respecto a su grupo de edad (Figura 46B).

Estos resultados indican que durante un año no hubo evolución en esta capacidad. En 2009 su ejecución correspondía a 2 años y medio, y en 2010 a pesar de aumentar su ejecución en 2 puntos su nivel de desarrollo siguió correspondiendo a 2 años y medio.

Por otra parte, su nivel de retraso con respecto a su grupo de edad aumentó en 12 meses. En 2009 el retraso con respecto a su grupo de edad era de 5 años 9 meses y en 2010 aumentó a 6 años 9 meses.

## ACCIÓN IMITATIVA

A



B

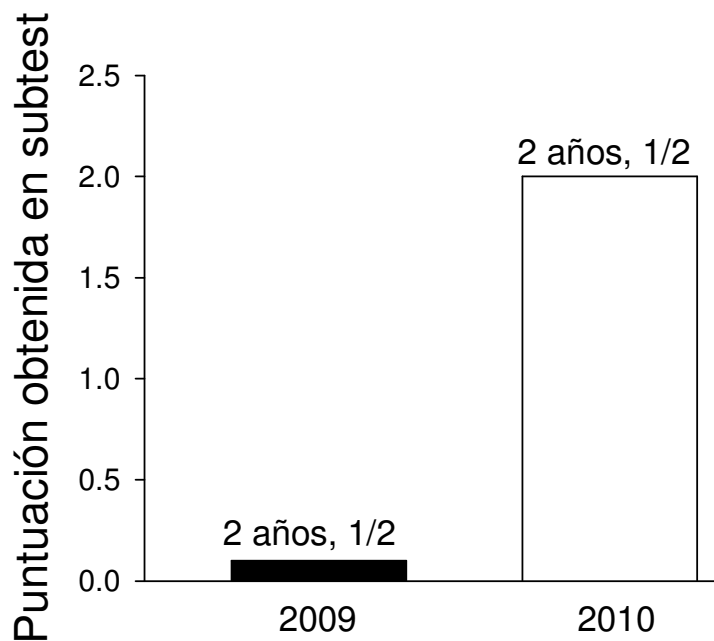


Figura 46. Acción imitativa. En la figura (A) se observa un ejemplo de la ejecución de la paciente en uno de los elementos del subtest de “Acción imitativa” de las Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños, así como la gráfica (B) correspondiente a la puntuación total obtenida en dicho subtest. Sobre cada barra se indica la edad de desarrollo cognitivo de la paciente.

Observamos así, que en cuanto al desarrollo de las habilidades de psicomotricidad de la paciente también existen dificultades, siendo evidente un mayor compromiso en aspectos relacionados con la coordinación de piernas, ya que no observamos ninguna evolución entre la primera y la segunda evaluación. En cuanto a la coordinación de brazos y acción imitativa observamos una evolución muy leve.

## RESUMEN DE RESULTADOS

Los resultados indican que en la mayoría de subtests la paciente mejoró respecto a su propia ejecución (Tabla 22), es decir, logró obtener mayores puntuaciones en la segunda evaluación. En un menor número de subtests la paciente mantuvo el mismo nivel de ejecución en la segunda evaluación (Tabla 23), y en ningún caso su ejecución disminuyó.

Tabla 22

Subtests en los que la paciente mejora su ejecución en el año 2010 respecto al año 2009.

Subtest	PD 2009	PD 2010	ED 2009	ED 2010
Coordinación visuomotora	5	7	4 años	4 años y 6 meses ½
Cubos	3	5	2 años y medio	3 años
Rompecabezas	0	1	2 años y medio	3 años
Copia	1	3	2 años y medio	3 años y medio
Discriminación figura-fondo	0	4	2 años y medio	3 años y 9 meses
Constancia de la forma	4	7	4 años y medio	6 años
Orientación derecha-izquierda	0	2	2 años y medio	2 años y medio
Memoria de dibujos	0	3	2 años y medio	4 años
Secuencia de golpeo	0	1	2 años y medio	2 años y medio
Memorización de Palabras+ frases	1	5	2 años y medio	3 años y medio
Memorización de cuentos	0	2	2 años y medio	4 años
Dígitos directos	0	4	2 años y medio	4 años
Fluidez verbal	0	6	2 años y medio	3 años y medio
Vocabulario	19	28	2 años y 10 meses	3 años y 7 meses
Comprensión aspecto semántico	10	11	5 años	6 años
Conceptos básicos	5	17	2 años y medio	2 años y medio
Opuestos	0	3	2 años y medio	3 años
Cálculo	2	6	2 años y medio	4 años
Recuento y distribución	0	1	2 años y medio	3 años
Coordinación de brazos	5	6	4 años	5 años y medio
Acción imitativa	0	2	2 años y medio	2 años y medio

PD: puntuación directa obtenida en los subtest.

ED: edad de desarrollo cognitivo según puntuación directa obtenida en los subtest.

Tabla 23

Subtests en los que la paciente mantiene el mismo nivel de ejecución en el año 2010 respecto al año 2009

<b>Subtest</b>	<b>PD 2009</b>	<b>PD 2010</b>	<b>ED 2009</b>	<b>ED 2010</b>
Posiciones en el espacio	0	0	2 años y medio	2 años y medio
Relaciones espaciales	0	0	4 años	4 años
Dígitos inversos	0	0	2 años y medio	2 años y medio
Coordinación de piernas	0	0	2 años y medio	2 años y medio
Órdenes simples	12	12	2 años y medio	2 años y medio
Órdenes complejas	1	1	3 años	3 años
Órdenes de ejecución de mandatos	0	0	2 años y medio	2 años y medio
Órdenes complejas de selección y ejecución	1	1	3 años	3 años
Comprensión pensamiento	4	4	2 años y medio	2 años y medio

PD: puntuación directa obtenida en los subtest.

ED: edad de desarrollo cognitivo según puntuación directa obtenida en los subtest.

En algunos casos la mejora se reflejó en el hecho de que la paciente continuó manteniendo el mismo nivel de retraso respecto a su grupo de edad, es decir, la diferencia entre ella y su grupo de pares no aumentó (Tabla 24). A nivel de la percepción en los subtests de “Copia” y “Dibujo”. A nivel de lenguaje en los subtests de “Fluidez verbal” y “Comprensión (aspecto semántico)”. A nivel de memoria lo observamos en el subtest de “Memorización de palabras+frases”. Finalmente en la psicomotricidad en el subtest de “Coordinación de brazos”. Siendo la “Comprensión (aspecto semántico)” y la “Coordinación de brazos” los subtest donde se observa menos retraso respecto a su grupo de edad.

Tabla 24

Subtests en los que la paciente mantiene el mismo nivel de retraso mental respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009.

<b>Subtest</b>	<b>Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2009</b>	<b>Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2010</b>
Copia	5 años y 9 meses	5 años y 9 meses
Dibujo	5 años y 9 meses	5 años y 9 meses
Fluidez verbal	5 años y 9 meses	5 años y 9 meses
Comprensión Aspecto semántico	3 años y 3 meses	3 años y 3 meses
Memorización de Palabras+ frases	5 años y 9 meses	5 años y 9 meses
Coordinación de brazos	4 años y 3 meses	4 años y 3 meses

Por otra parte, la mejora respecto a su propia ejecución fue tan positiva que su nivel de retraso disminuyó (en algunos meses) respecto a su grupo de pares, es decir, que la diferencia entre ella y su grupo de edad se redujo (Tabla 25). A nivel de la percepción en los subtests de “Discriminación figura-fondo” y “Constancia de la forma”. A nivel de memoria en los subtests de “Memoria de dibujos”, “Memorización de cuentos” y “Dígitos directos”. Finalmente en las habilidades superiores de “Calculo”. Siendo “Constancia de la forma” el subtest en el que se observa menos retraso.

Tabla 25

Subtests en los que observamos que el nivel de retraso mental disminuye respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009.

<b>Subtest</b>	<b>Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2009</b>	<b>Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2010</b>
Discriminación figura fondo	5 años y 9 meses	5 años y 6 meses
Constancia de la forma	3 años y 9 meses	3 años y 3 meses
Memoria de dibujos	5 años y 9 meses	5 años y 3 meses
Memorización de cuentos	5 años y 9 meses	5 años y 3 meses
Dígitos directos	5 años y 9 meses	5 años y 3 meses
Cálculo	5 años y 9 meses	5 años y 3 meses

Por último, los resultados indican que a pesar de que la paciente mejoró y en otros casos mantuvo su mismo nivel de ejecución de las tareas, esto no es suficiente ni para mantener su nivel de retraso respecto a su grupo de edad ni para disminuirlo.

El nivel de retraso aumentó en distinto número de meses (Tabla 26) en los siguientes casos:

A nivel de la percepción en los subtests de “Coordinación visuomotora”, “Cubos”, “Rompecabezas”, “Posiciones en el espacio”, “Relaciones espaciales” y “Orientación derecha-izquierda”. Siendo los tres últimos los que presentan un mayor aumento del retraso (12 meses) respecto a su grupo de edad.

A nivel de memoria en los subtests de “Secuencia de golpeo” y “Dígitos inversos”. En ambos niveles se observa un aumento del retraso en 12 meses respecto a su grupo de edad.

A nivel del lenguaje en los subtests de “Vocabulario”, “Órdenes complejas de selección de objetos”, “Órdenes complejas de ejecución de mandos”, “Órdenes complejas de selección y ejecución” y “Comprensión, aspecto del pensamiento”. Siendo “vocabulario” el subtest donde se observa menor aumento del retraso (3 meses), mientras que todos los demás niveles han aumentado su retraso en 12 meses.

A nivel de las habilidades superiores en los subtests de “Conceptos básicos”, “Opuestos” y “Recuento y distribución”. Siendo “Conceptos básicos” el subtest donde el retraso ha aumentado más (12 meses), en los otros dos subtests en retraso aumentó en 6 meses.

A nivel de la psicomotricidad en los subtests de “Coordinación de piernas” y “Acción imitativa”. En ambos subtests en retraso aumentó en 12 meses.

Tabla 26

Subtests en los que observamos que el nivel de retraso mental aumenta respecto a su grupo de edad en 2010 en comparación con 2009

Subtest	Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2009	Nivel de retraso respecto a su grupo de edad 2010
Coordinación visuomotora	4 años y 3 meses	4 años y 9 meses
Cubos	5 años y 9 meses	6 años y 3 meses
Rompecabezas	5 años y 9 meses	6 años y 3 meses
Posiciones en el espacio	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Relaciones espaciales	4 años y 3 meses	5 años y 3 meses
Orientación derecha-izquierda	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Secuencia de golpeo	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Dígitos inversos	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Vocabulario	5 años y 5 meses	5 años y 8 meses
Órdenes complejas de selección de objetos	5 años y 3 meses	6 años y 3 meses
Órdenes de ejecución de mandatos	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Órdenes complejas de selección y ejecución	5 años y 3 meses	6 años y 3 meses
Comprensión pensamiento	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Conceptos básicos	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Opuestos	5 años y 9 meses	6 años y 3 meses
Recuento y distribución	5 años y 9 meses	6 años y 3 meses
Coordinación de piernas	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses
Acción imitativa	5 años y 9 meses	6 años y 9 meses

PD: puntuación directa obtenida en los subtests.

ED: edad de desarrollo según puntuación directa obtenida en los subtests



## CAPITULO V. DISCUSIÓN

El objetivo principal del presente estudio fue el de establecer el perfil cognitivo actual de una paciente con diagnóstico de Monosomía 1p36, ya que en la actualidad no existen referencias sobre la forma en la que se desarrollan niveles tales como la percepción, la memoria, el lenguaje, las habilidades superiores y la psicomotricidad en niños con este síndrome. Algunos autores han establecido la presencia de retraso mental que varía desde moderado hasta profundo y sólo en tres casos se ha establecido la presencia de retraso leve (Shapira et al., 1997; Heilstedt et al., 2003b; Battaglia et al., 2008a, 2008b, 2005 y 2001), pero de momento no se ha hecho una descripción detallada de los procesos cognitivos.

Realizar una descripción del desarrollo global es de vital importancia en el ámbito clínico ya que es la que nos permitirá realizar programas de evaluación, intervención y/o estimulación más adecuados. Cuando se habla de programas adecuados se hace referencia a programas que se ajusten a las necesidades reales de los pacientes, que garantizan mejores procesos de evolución, un mejor aprovechamiento de recursos, y costes (económicos y emocionales) menores para sus familias. En el caso de la paciente del estudio, el síndrome se diagnosticó en el año 2009 a la edad de 8 años, tiempo durante el cual los padres han visitado varios especialistas intentando encontrar respuestas frente a lo que presentaba su hija, y tiempo donde seguramente se ha perdido la posibilidad de generar mejores procesos de intervención y estimulación.

Ahora bien, la descripción cognitiva de un síndrome es algo que requiere el análisis de muchos casos y de la puesta en común de muchas experiencias a nivel clínico, pero teniendo en cuenta la baja incidencia mundial del síndrome 1 en 5000 nacimientos (Shaffer y Lupski 2000), y la referencia bibliográfica de 100 casos en el mundo (Battaglia, et al. 2008a), se ha de considerar que los resultados del presente estudio son un aporte válido a la construcción del perfil cognitivo.

## **1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA PACIENTE.**

Las características de la paciente a nivel clínico, han sido descritas en los informes médicos (Anexos 1-5). A nivel cardiológico la niña presenta miocardiopatía espongiiforme, estenosis en origen de rama pulmonar izquierda, resultado compatible

con hallazgos que sugieren que el 27% de niños con este diagnóstico presentan cardiomiopatía en los primeros años de vida, y en el 23% esta cardiomiopatía es de tipo no compacta que tiende a mejorar con el tiempo (Battaglia et al., 2008a).

A nivel oftalmológico la niña presenta disminución de agudeza visual y presencia de estrabismo convergente de 15° con dificultad en abducción, dominio de ojo izquierdo para el que se aconseja oclusión alterna, la niña fue intervenida de estrabismo en mayo de 2010 y en la actualidad ya no lo presenta. Estas dificultades concuerdan con el hecho de que cerca del 80% de los niños con éste síndrome presentan dificultades a nivel visual, siendo las más comunes el estrabismo, nistagmus, errores refractivos e inatención visual (Battaglia et al., 2008a; Heilstedt et al., 2003b).

En cuanto a dismorfologías, a nivel esquelético, la paciente presenta una talla baja: 119 cm. de altura; 22,7 Kg. de peso y 49.7 cm. de circunferencia craneal. Manos y pies pequeños con clinodactilia de los meñiques (desviación de los dedos en plano transversal) e hipoplasia (desarrollo incompleto), de V metatarsianos. Estas características coinciden con hallazgos que indican que en el 40% de los casos se presentan malformaciones esqueléticas; retraso en el crecimiento óseo de pies y manos (Battaglia and Shaffer, 2008) y clinodactilia (Reish et al., 1995; Eugster et al., 1997). A nivel de dismorfología genitourinaria presenta telarquia bilateral (desarrollo de la glándula mamaria) y vello púbico, hallazgos ya descritos en el 22% de los casos (Battaglia et al., 2008a). A nivel de dismorfología craneofacial, el informe médico muestra la presencia de un labio inferior fino, orejas de implantación baja y cierta hipoplasia medio facial, éstas características coinciden con hallazgos que indican que en el 100% de los casos se presenta hipoplasia del tercio medio facial, y en 40% de los casos orejas implantadas anormalmente (Shapira et al., 1997; Eugster et al., 1997). Dentro de los informes clínicos no se describen rasgos que según algunos autores están presentes en el 100% de los casos, tales como cejas rectas, ojos hundidos, raíz/puente nasal anchos, filtrum largo, barbilla puntiaguda (Shapira et al., 1997; Eugster et al., 1997), la ausencia de esta información en informes médicos no supone la inexistencia de dichos rasgos ya que todos se observan en la paciente.

A nivel neurológico, a los 15 días de nacida se realizó una ECO cerebral (ecografía) y TAC craneal (tomografía axial computarizada) donde se observó

dilatación de ventrículos laterales y III ventrículo. A los 6 años se realizó una resonancia magnética craneal (RMC) que mostró áreas de desmielinización o gliosis en ambos hemisferios supratentoriales y a nivel occipital derecho con dilatación del antro de este ventrículo. Estos resultados son similares a los encontrados en varios estudios previos, como por ejemplo el realizado por Battaglia et al. (2008a), en el que se determinó ensanchamiento de ventrículos laterales (en 18 pacientes) y atrofia cortical (en 10 pacientes), también concuerdan con algunos de los resultados del estudio realizado por Neal et al. (2006), en que se observó por primera vez en una paciente la presencia de ventrículos ligeramente alargados así como áreas irregulares de hiperintensidad en la sustancia blanca periventricular y subcortical consistente con mielinización tardía. Durante los últimos años no se han realizado mediciones de estas características ya que según su pediatra de cabecera en casos como el de nuestra paciente (presenta una dificultad cardíaca importante) solo se deben realizar si existe una dificultad médica que lo recomiende y hasta la fecha esto no ha sido necesario, es por esto que no se dispone de ninguna imagen actual.

En cuanto a la descripción de los procesos cognitivos sólo se posee información de los años 2009 y 2010. Desafortunadamente no se cuenta con resultados cuantitativos previos que nos permitan construir un perfil de desarrollo desde los primeros años de vida.

## **2. PERCEPCIÓN.**

En cuanto a su desarrollo perceptual, encontramos un retraso generalizado, siendo las habilidades de percepción espacial (posición en el espacio y relaciones espaciales) las más comprometidas y las habilidades visuoperceptuales (constancia de la forma, figura - fondo) las menos comprometidas. Dentro de estas últimas también cabe mencionar el reconocimiento de elementos (frente a exposición visual) que, aunque están dentro del apartado de lenguaje (vocabulario), también se relacionan con este nivel perceptual. Por otra parte, las habilidades visuomotoras (coordinación visuomotora) y las habilidades visuoconstruccionales, (reproducción de modelos tridimensionales y bidimensionales, copia y dibujo) reflejan una pequeña mejoría de un año a otro, aunque ésta es muy leve. A continuación veremos cada habilidad perceptual por separado, empezando por aquellas con mayor nivel de dificultad, seguidas por las

que presentan una evolución muy leve y finalizando por las que presentan una evolución mayor.

En la **percepción espacial**, la niña no obtiene ninguna puntuación ni en tareas que evalúan posiciones en el espacio ni en tareas que evalúan relaciones espaciales. La edad de desarrollo cognitivo es de 2 años y medio (durante 2009 y 2010) en el primer caso y de 4 años (durante 2009 y 2010) en el segundo (ya que hasta los 4 años la puntuación promedio es 0 en todos los casos, por eso se establece esta edad). De igual forma, se observó un aumento en su nivel de retraso equivalente a 12 meses en ambos casos, lo que indica que cada vez se aleja más de su grupo de edad, es decir, que no hay evolución. Frostig, 1964, sugiere en su test de evaluación que a la edad de nuestra paciente la puntuación promedio en ambos tipos de tarea en niños con desarrollo normal debe ser de 8 puntos, ya que a esta edad estas habilidades ya deberían estar desarrolladas.

Es difícil determinar si con un programa de entrenamiento estas habilidades podrían mejorar, pero lo que está claro es que hasta el momento, a pesar de que la paciente ha estado expuesta a estimulación en estos niveles en sus programas de escolarización y de intervención (Anexo 6 apartado 1.4), aún no se consigue ningún tipo de avance, lo que probablemente sugiere un pronóstico de evolución negativo. Tampoco tenemos un parámetro que nos permita comparar la ejecución de nuestra paciente con niños de esta edad con su mismo diagnóstico ya que no contamos con esta información al ser tan baja la incidencia del síndrome. Por otra parte cabe mencionar que la evaluación y entrenamiento en este nivel se ha limitado a la entrada visual, y que es probable que se requiera incorporar la entrada táctil ya que es una modalidad sensorial que la paciente usa bastante en la exploración de los estímulos y que al parecer le proporciona más información. Esto, sin embargo, no ha sido evaluado en este estudio, aunque se tiene planeado realizar en el futuro.

Entre las habilidades en las que se observaron avances leves se encuentran las **habilidades visuomotoras** (coordinación visuomotora), donde la paciente aumentó su puntuación directa entre 2009 y 2010 (5 y 7 puntos, respectivamente), pasando de presentar una edad cronológica de 4 años a una edad cronológica de 4 años y 6 meses  $\frac{1}{2}$ . Sin embargo su nivel de retraso respecto a su grupo de edad ha aumentado en 6

meses. Esto indica que esta capacidad continúa en desarrollo pero que a pesar de los programas de escolarización y de intervención (Anexo 6 apartado 1.1) tampoco se observa un avance importante y por el contrario vemos que empieza a alejarse más de su grupo de edad. Teniendo en cuenta que según los parámetros de evaluación de Frostig (1964), los niños con desarrollo normal de la edad de nuestra paciente deben obtener puntuaciones de entre 18 y 19 puntos, ya que a esta edad estas habilidades ya están establecidas, el pronóstico tampoco es muy positivo. Cabe mencionar que el leve avance en esta prueba podría explicarse por el aprendizaje del concepto de línea y de los conceptos básicos empieza-termina (estos desarrollados en menor grado) ya que la prueba los requiere y en 2009 no estaban establecidos, lo que nos indica que su ejecución estaría totalmente mediada por el lenguaje, la paciente sabe que debe hacer una línea que empiece y termine en un punto, pero es incapaz de adaptar esta línea a las formas sugeridas visualmente (líneas curvas por ejemplo) y a los espacios (trazar líneas en espacios delimitados). Este aprendizaje también se refleja en una mejor ejecución de fichas donde debe asociar conceptos por medio de una línea (por ejemplo: unir el número 1 con una figura). Sabemos que hay un avance pero no sabemos hasta donde podrá ser capaz de llegar la paciente ya que no tenemos parámetros de comparación. En cualquier caso el programa de intervención debe seguir trabajando sobre estos aspectos y se debe continuar haciendo registros de su evolución.

En cuanto a las **habilidades visuoespaciales** (cubos y rompecabezas) también se observan avances leves. Su ejecución de modelos tridimensionales, en este caso cubos, es mejor que la de modelos bidimensionales. Esto se explica probablemente porque para la construcción tridimensional hace uso de dos modalidades sensoriales, visión y tacto, mientras que en la construcción bidimensional (en este caso rompecabezas) solo hace uso de la modalidad visual, y aunque puede manipular manualmente las figuras, esto no le proporciona ninguna información. En cubos obtiene una puntuación de 3 puntos en 2009 y de 5 puntos en 2010, presentando una edad de desarrollo de 2 años y medio y 3 años, respectivamente, y en rompecabezas obtiene una puntuación de 0 puntos en 2009 y de 1 punto en 2010, presentando una edad de desarrollo de 2 años y medio y 3 años, respectivamente. En estas habilidades vemos que a pesar de tener avances leves su retraso respecto a su grupo de edad aumenta en 12 meses, lo que nos indica que cada vez se aleja más y que su evolución es muy lenta. Debemos mencionar que existe una relación directa entre este tipo de habilidad y tareas

de percepción espacial (habilidades donde no se observa ninguna evolución). A pesar de ello en estas habilidades se observó un mejor desarrollo, lo que probablemente se relaciona con el hecho de que las tareas de percepción espacial utilizadas solo incluyen al componente visual, mientras que en las visoconstruccionales se incluye la modalidad sensorial táctil, que aumenta la entrada de información. Los avances leves se explican probablemente por la intervención realizada en este nivel (Anexo 6 apartado 1.2.1.).

En cuanto a **las habilidades visoconstruccionales de copia y dibujo** se observa un aumento en la puntuación directa entre 2009 y 2010 (de 1 a 3 puntos en copia y de 0 a 5 puntos en dibujo) así como un aumento en la edad de desarrollo (de 2 años y medio a 3 años y medio en ambos casos), lo que indica que hay una evolución que hace que la paciente mantenga la misma distancia respecto a su grupo de edad de un año a otro. La evolución se observa solo en componentes simples y que implican aprendizajes verbales nuevos, ya que cuando se expuso a la paciente durante la primera evaluación a la **copia** de figuras, aún no sabía algunos conceptos (por ejemplo: una línea...). Durante un año ha ido aprendiendo esta información, por lo que se considera posible que en este caso requiera de una mediación total del lenguaje en este proceso perceptual, con limitaciones lógicas dado su nivel de desarrollo, es decir, que habrá elementos que probablemente no logrará copiar a pesar de tener el concepto, ya que tiene muchas dificultades en el manejo del espacio y en consecuencia de la visuoconstrucción.

Esto mismo se observó en la elaboración de un **dibujo**. Al principio era incapaz de realizar un dibujo de un niño, que suele ser de los primeros elementos que los niños empiezan a representar, pero poco a poco se ha ido entrenando en esta tarea, siendo necesaria siempre una guía verbal y espacial (se le dice que debe hacer y donde debe ponerlo). Este entrenamiento (Anexo 6 apartado 1.2.2.) probablemente explicó su avance, y nos sugiere la necesidad de una guía permanente tanto verbal como espacial para la elaboración de dibujos, grafos, etc. Actualmente se sigue el proceso donde la paciente primero aprende el concepto, lo identifica entre varios, lo selecciona, y luego se hace una guía espacial para que lo represente. Hasta el momento se ha logrado que escriba el 1. De igual forma, es difícil saber hasta donde podrá llegar su ejecución ya que los parámetros de comparación en estos casos son muy escasos, tal es el caso de lo expuesto por Battaglia et al., 2008b, donde se sugiere por ejemplo que la capacidad de escritura en niños con éste diagnóstico se limitará al garabateo.

Las habilidades a nivel de **percepción visual** donde se observó un mejor nivel de evolución son las de **reconocimiento de elementos visuales** (prueba de vocabulario, que se incluye en el apartado de lenguaje), y **habilidades visuoperceptuales** (discriminación figura fondo y constancia de la forma). Durante el trabajo con la paciente, se observa que a medida que va aprendiendo el nombre de un sustantivo o verbo asociado a una imagen es capaz de reconocerlo, primero en la misma exposición en la que lo aprende y luego poco a poco lo va generalizando a otras. En la prueba de vocabulario se observó un aumento en su puntuación directa entre 2009 y 2010 (19 y 28 puntos, respectivamente) y también se observó un aumento en su edad de desarrollo (pasó de 2 años y 10 meses a 3 años y 7 meses). En este nivel su retraso respecto a su grupo de edad aumentó solo en 3 meses, lo que podría sugerir que el trabajo en este aspecto genera resultados positivos, ya que la paciente presenta avances y seguramente se puede intensificar la enseñanza de vocabulario ya que se observa capacidad de aprendizaje y generalización. Desafortunadamente, dentro de este estudio no se incluyen mediciones de la percepción de formas, colores, números y letras, ya que no se pudo obtener una medición cuantitativa de las mismas (la prueba de vocabulario elegida no incluye estas categorías), y consideramos que en una próxima evaluación deberían ser medidas. La pedagoga de la paciente lleva registros cualitativos en los que se aprecia que la paciente es capaz de reconocer colores, formas básicas (círculo, triángulo, cuadrado), y ha iniciado con el reconocimiento de números (del 1 al 20), letras (todo el abecedario) y palabras asociadas a una imagen (lectura globalizada). Dentro de un estudio futuro también sería interesante incluir todo lo relacionado con el método de la lectura globalizada, que actualmente se sigue en el colegio. La pedagoga también ha observado que es capaz de asociar palabras (que aprende como un todo) con su dibujo correspondiente, lo cual indica que hay un desarrollo de la percepción visual que permite este tipo de ejecución.

En cuanto a la capacidad para discriminar **figuras sobre un fondo**, se observa un buen nivel de evolución, pasando de obtener una puntuación directa de 0 puntos en 2009 a obtener una puntuación directa de 4 puntos en 2010, y en consecuencia aumentando su edad de desarrollo de 2 años y medio a 3 años 9 meses. Este nivel de desarrollo es uno de los que mejor ha evolucionado, ya que su nivel de retraso disminuyó en 3 meses respecto a su grupo de edad. Esta evolución podría explicarse por



el entrenamiento directo en este tipo de actividad que se incluye dentro del programa de intervención que la paciente sigue actualmente (Anexo 6 apartado 1.3.2). Antes de 2009 nunca había sido expuesta a este tipo de tarea, por lo que a pesar de reconocer figuras que se utilizan dentro de la evaluación nunca se habían trabajado sobre fondos. Como es de esperar su ejecución se ha empezado a dar cuando se usan fondos simples (por ejemplo: una sola figura conocida sobre un fondo que permite contraste, dos o tres figuras conocidas superpuestas, etc.) y de momento no se obtienen avances con fondos más complejos (por ejemplo, figuras sobre fondos enmarañados). En este subtest se encuentra la limitación de que exige que la paciente delimite la figura solicitada, y en niños como en el caso de la paciente donde hay tanta dificultad visuoespacial probablemente se deban contemplar como respuestas positivas el señalar la figura solicitada o demarcarla de manera aproximada.

En cuanto a la capacidad para percibir la **constancia de la forma**, también se observa un buen nivel de evolución, pasando de obtener una puntuación directa de 4 puntos en 2009 a una puntuación de 7 puntos en 2010, y un aumento en su edad de desarrollo, de 4 años y medio a 6 años, por otra parte su nivel de retraso disminuye en 6 meses respecto a su grupo de edad, lo que nos sugiere que ésta capacidad ha evolucionado de un año a otro. Estos resultados probablemente se deban a que dentro del subtest se utilizan figuras ya aprendidas por la paciente y al entrenamiento en la generalización que se incluye dentro de su programa de intervención (Anexo 6 apartado 1.3.1.). Es decir, cuando la paciente es expuesta a un aprendizaje se utilizan diversas formas de exposición (por ejemplo: si se enseña el concepto cuadrado, éste será presentado en diversos tamaños, colores y posiciones). En este subtest también se hace evidente la limitación señalada antes, ya que se exige que delimite las figuras solicitadas y en su caso se deberían contemplar como respuestas positivas el señalar la figura o demarcarla de manera aproximada.

Uno de los aspectos que se explora en neuropsicología es el de la percepción de rostros, desafortunadamente, no existen protocolos de evaluación para pacientes como la de nuestro estudio, por lo que no se han podido incluir resultados en este nivel. A forma de comentario, se puede mencionar que la paciente es capaz de reconocer los rostros de personas familiares (familia, terapeutas y compañeros del colegio), dentro del contexto al que pertenece cada uno y que termina asociando a cada persona con un

rasgo particular. Siempre que se refiere a una persona usa una señal o un gesto que ella misma elige y en casos donde le es posible pronunciar el nombre (con sus limitaciones propias), usa ambas cosas. No sabemos desde cuando apareció esta capacidad ya que no hay registros y los padres no saben exactamente a que edad empezó a distinguir rostros, tampoco es posible saber si lo hace solamente dentro de contextos específicos, es decir, si por ejemplo al encontrar una terapeuta fuera de su contexto la reconoce, y tampoco si al exponerle varios rostros sería capaz de reconocerlos individualmente. Este es un nivel que requerirá la elaboración de una forma de medida adaptada a la paciente y que se está elaborando en la actualidad.

Como se mencionó al iniciar el apartado de representación cortical de los principales procesos cognitivos, no es tarea del neuropsicólogo correlacionar ejecuciones en test con áreas corticales, sobre todo cuando no hay estudios de neuroimagen que apoyen estas aproximaciones, sin embargo se presentan algunos comentarios relacionados con este aspecto.

A nivel de **percepción visual** se podría decir que en el caso de la paciente es imposible determinar el nivel de desarrollo de representaciones corticales especializadas tanto para categorías naturales (como animales y rostros) como para artefactos culturales (letras, figuras geométricas). En el caso de adultos y niños con desarrollo normal, estas representaciones corresponden al giro fusiforme medial derecho (representación principal para los rostros en niños), al giro fusiforme medial bilateral (representación principal para los rostros en adultos) y a la región temporal lateral izquierda giro fusiforme/inferior (representación muy especializada en adultos para símbolos tales como letras y que también exhibe una tendencia de especialización desde la infancia (Cantlon et al. 2011).

La ejecución en los test sugiere que la paciente percibe elementos relacionados con categorías naturales y artefactos culturales a los que ha sido expuesta en programas de intervención, pero no podemos conocer su nivel de representación actual, porque no existen pruebas de neuroimagen y tampoco parámetros de representación en niños con retraso mental asociado a la Monosomia 1p36. Por otra parte, se observa que probablemente nos encontremos frente a un caso en el que áreas más relacionadas con la

percepción espacial y con habilidades visuoestructurales presenten mayor alteración.

### 3. MEMORIA.

En cuanto al desarrollo de la capacidad para memorizar, se puede decir que las características actuales de la paciente, sólo han permitido una medición de elementos relacionados con la memoria inmediata. Evaluar otros elementos importantes tales como evocación (a corto y largo plazo), almacenamiento, codificación o sensibilidad a la interferencia (que son muy importantes en el análisis neuropsicológico) es imposible, ya que requieren de un mayor desarrollo del lenguaje tanto a nivel de expresión como de comprensión. Las tareas utilizadas exigen solamente la evocación de la información inmediatamente después de su presentación.

En este nivel se observó una buena evolución en cuanto a la **memoria inmediata de información visual** (material pictórico), y en cuanto a la **memoria inmediata de material verbal** (frases, cuentos y dígitos directos). Por otra parte se observó una muy leve evolución de la **memoria inmediata de material no verbal** (secuencia de golpeo) y ninguna evolución en la **memoria inmediata de dígitos inversos** (test donde se esperaba esta ejecución dado su nivel de dificultad). A continuación se discuten cada uno de estos niveles por separado, empezando con aquellos en los que se observa más dificultad y finalizando con aquellos donde encontramos un mejor nivel de evolución.

Durante el estudio no se observó ninguna evolución en la **memoria inmediata de dígitos inversos**, presentando una puntuación de 0 tanto en 2009 como en 2010, resultados que corroboran lo expuesto en las Escalas de McCarthy, 1972, donde se argumenta que este tipo de tarea probablemente no será resuelta por niños con retraso mental. Se evidencia así una incapacidad para la organización y evocación compleja de información de este tipo. Como era de esperar el nivel de retraso en este nivel aumenta de un año a otro, dado que no existe ninguna evolución en la ejecución, la paciente presentó una edad de desarrollo de 2 años y medio tanto en 2009 como en 2010.

En la **memoria inmediata visual de material no verbal**, se utilizó una medida muy común en el estudio de niños, la secuencia de golpeo, aquí la paciente presentó una puntuación de 0 puntos en 2009 y de 1 punto en 2010, lo que indica una evolución muy pobre y un aumento de su retraso de 12 meses respecto a su grupo de edad, ya que su edad de desarrollo fue de 2 años y medio durante las dos evaluaciones. Estos resultados indican que no existe evolución en este tipo de habilidad, y que probablemente su ejecución aparte de exigir memorizar la secuencia de una serie de sonidos, evidentemente exige también memorizar la posición (elemento espacial) de los puntos donde debe golpear y las dificultades en la percepción espacial podrían interferir en su aprendizaje. Por otra parte, este es un tipo de tarea al que la paciente nunca ha sido expuesta previamente y que de momento no se ha incluido en su programa de intervención, por lo que no sabemos si su ejecución podría mejorar. En cualquier caso el pronóstico no es muy positivo teniendo en cuenta su ejecución en tareas espaciales. Consideramos que la evaluación de este nivel de memoria debería haber incluido otro subtest en el cual la ejecución no exigiera manejo espacial y que permitiera comparar la capacidad para memorizar información no verbal en ambos casos. Esto será incluido en evaluaciones futuras.

En la **memoria inmediata de información visual** con componente verbal, se observó una evolución positiva ya que durante el año 2009 obtuvo una puntuación de 0 puntos en el subtest de memoria pictórica y durante 2010 la puntuación fue de 3 puntos, lo que aumentó su edad de desarrollo de 2 años y medio a 4 años y una disminución de su retraso mental respecto a su grupo de edad de 6 meses. Estos resultados indican que la paciente empieza a tener una evolución en esta capacidad, que podría deberse a que actualmente tanto en sus programas de escolarización como de intervención (Anexo 6 apartado 2.1) se ha empezado a trabajar en este nivel, ya que antes se le exponía información pero no se generaba una exigencia de evocación inmediata. En ausencia de la misma, este tipo de entrenamiento favorece la consolidación del aprendizaje visual y probablemente también esté relacionado con sus avances en procesos como por ejemplo la lectura globalizada.

En la **memoria inmediata de información verbal**, también se observa una evolución positiva, tanto a nivel de **palabras + frases** como de **cuentos**. En 2009 obtuvo puntuaciones de 1 punto en palabras + frases y 0 en cuentos y en 2010 5 puntos

en **palabras + frases** y 2 en **cuentos**, lo que la ubicó en un nivel de desarrollo de 2 años y medio en 2009 para ambos procesos y en 2010, sus niveles aumentaron a 3 años y medio en **palabras + frases** y a 4 años en **cuentos**. En **palabras + frases** mantiene el mismo nivel de retraso de un año a otro respecto a su grupo de edad, lo que indica que su ejecución de un año a otro evoluciona, y en la memorización de cuentos su nivel de retraso disminuye en 6 meses respecto a su grupo de edad, lo que indica que en este nivel ha mejorado mucho más. Una vez más, esta evolución en su ejecución podría estar determinada por la inclusión de tareas de memoria verbal en su programa de intervención (Anexo 6 apartado 2.2). Aquí se ha iniciado un entrenamiento que consiste en la exposición a este tipo de información verbal y a la exigencia de evocación (siempre se trabaja con vocabulario previamente adquirido). Este subtest exige que se verbalicen las respuestas, pero para nuestro caso hemos tomado como respuestas positivas gestos asociados a las palabras presentadas así como intentos de verbalización, ya que son los dos mecanismos de evocación que de momento usa la paciente.

En la **memoria inmediata numérica** (retención inmediata de dígitos directos), también se observa un buen nivel de evolución. Su puntuación directa en el subtest de Memoria numérica pasó de 0 puntos en 2009 a 4 puntos en 2010, y su edad de desarrollo aumentó de 2 años y medio a 4 años, respectivamente, de igual forma se observó una disminución de 6 meses en su nivel de retraso respecto a su grupo de edad, siendo esta capacidad una de las que más avances ha tenido en un año. Respecto a esta capacidad podríamos decir que hasta 2009 se había trabajado con números a nivel escolar principalmente con fichas (actualmente realiza bien tareas de asociación número cantidad por medio de una línea) y dentro de su programa de intervención se han incluido otro tipo de actividades más relacionadas con cálculo, recuento y distribución, en las que se exige retención inmediata numérica, por lo que es probable que en un año tanto su conocimiento de los números como el desarrollo de este tipo de tareas hayan contribuido a unos mejores resultados en su ejecución (Anexo 6 apartados 2.2 y 4.2).

Consideramos que la intervención a nivel de **memoria** debe continuar siendo uno de los principales objetivos del trabajo terapéutico, ya que por una parte favorece todo lo relacionado con la adquisición de nuevos aprendizajes (tanto verbales como no verbales) y por otra parte favorece todo lo relacionado con el desarrollo de otros niveles cognitivos, como por ejemplo la adquisición y la comprensión del lenguaje (Ardila y

Roselli, 1992), ya que este es un proceso donde lo primero que debe haber es retención de la información verbal que deberá ser procesada posteriormente.

En el caso de la paciente, desafortunadamente, es complicado adaptar un protocolo de evaluación cuantitativo para otros niveles de memoria dado su nivel de lenguaje ya que las pruebas existentes requieren de un buen nivel de expresión y comprensión. Sin embargo, dentro de registros de tipo cualitativo, podemos observar que la paciente almacena información relacionada con personas: recuerda a sus terapeutas y profesores, y sabe qué tipo de actividad realiza con cada uno, y recuerda información relacionada con sus familiares; también almacena información relacionada con eventos: recuerda elementos generales de los viajes de vacaciones, recuerda elementos relacionados con festividades (su cumpleaños, Los Reyes, La Feria, Semana Santa) y reconoce los eventos a los que ha asistido a partir de material gráfico (fotos, vídeos, etc). Esto se evidencia porque usa formas de comunicación que permiten llegar a estas conclusiones, por ejemplo, cuando empieza una terapia lleva a cada terapeuta hacia el material que utiliza específicamente con ella, esto también lo hace con sus profesores, o hace algún gesto que ha asociado previamente a la actividad. Y en cuanto a eventos, utiliza gestos para comunicar qué le han regalado los reyes, o para comunicar algo relacionado con sus vacaciones, también en época de feria hace gestos para comunicar que ha asistido, de qué color se ha vestido, qué complementos ha utilizado etc. También al ver fotografías y vídeos comunica con qué evento se relaciona cada uno.

Estas observaciones cualitativas sumadas a los hallazgos cuantitativos sugieren que probablemente existan mecanismos cerebrales que están permitiendo consolidar memorias declarativas simples. Es difícil saber cual es el nivel exacto de las representaciones cerebrales en la paciente para este tipo de procesos, pero se debe tener en cuenta el hecho de que según algunos autores, la consolidación de este tipo de memoria requiere de estructuras a nivel del lóbulo temporal medial (LTM) tales como el hipocampo, la corteza circundante parahipocampal y perrinal (Scoville y Milner, 1957; Squire, 1992) que al parecer ya podrían estar completamente desarrolladas a los 8 años y también requieren de estructuras a nivel de córtex prefrontal (CPF) dorsolateral que al parecer aumentan su actividad de manera sostenida desde los 8 hasta los 24 años (rango de edad estudiado por Ofen et al., 2007) y que están implicadas en procesos más elaborados de memoria. Patrón esperado en población con desarrollo normal. En el caso

de nuestra paciente es posible que ya existan mecanismos básicos a nivel del lóbulo temporal medial (LTM) que permitan la consolidación de aprendizajes simples.

#### **4. LENGUAJE.**

En las evaluaciones realizadas se han observado importantes retrasos en el desarrollo tanto de aspectos implicados en el **lenguaje expresivo** como de aspectos implicados en el **lenguaje comprensivo**. Se observan dificultades importantes de elementos relacionados con la comprensión del nivel analítico sintético (órdenes de selección de objetos, órdenes de ejecución de mandos y órdenes complejas de selección y ejecución), ya que se observó un pobre nivel de ejecución.

En otros niveles del lenguaje también existe un retraso importante, pero se observa una leve evolución: en fonética y fonología, fluidez, lenguaje comprensivo (aspecto analítico sintético: ordenes simples), y en el lenguaje comprensivo (aspecto pensamiento).

Por último se observa un mejor nivel de evolución en aspectos del lenguaje tales como vocabulario y lenguaje comprensivo (aspecto semántico). Se describe 1º el proceso de comprensión, empezando por aquellos niveles donde hay peor ejecución y finalizando por los niveles en los que se observa una mejor ejecución y/o evolución.

A nivel de **comprensión analítico-sintético (órdenes complejas de selección de objetos y órdenes complejas de selección y ejecución)**, la paciente obtuvo una puntuación de 1 punto tanto en 2009 como en 2010, ejecución que la ubica en un nivel de desarrollo de 3 años, y que al no presentar evolución implica un aumento de su retraso respecto a su grupo de edad de 12 meses. En cuanto a otro nivel de **comprensión analítico-sintético (órdenes de ejecución de mandos)**, su puntuación fue de 0 puntos durante las dos evaluaciones, esta ejecución indica una edad de desarrollo evolutivo inferior a 4 años, que para este caso hemos estipulado que sea de 2 años y medio teniendo en cuenta que es su nivel de desarrollo en otros niveles, lo que indica que en este nivel no se observa evolución y que su retraso también aumenta en 12 meses respecto a su grupo de edad.

En ejecución cualitativa se observó que durante las órdenes de selección de objetos (se ponen varios objetos sobre la mesa y se van pidiendo primero dos, tres, cuatro, los objetos sobre la mesa siempre son más de los solicitados) se vio que la paciente fue capaz de retener la instrucción “dame”, pero solo fue capaz de seleccionar dos objetos (primera solicitud), es decir, retiene la orden y retiene el nombre de dos objetos y los selecciona, pero en cuanto se piden más de dos objetos su ejecución disminuye, se observan dificultades del tipo perseveración (vuelve a los objetos del primer ensayo) o simplemente opta por dar todos los objetos. Aquí se debe tener en cuenta que esta tarea requiere de la percepción del objeto (que la tiene), de memoria inmediata (retiene tres elementos, la orden y dos objetos, pero cuando el requerimiento de memoria aumenta su ejecución empeora) y de procesos atencionales, que son los que le permitirían por ejemplo no perseverar en la respuesta (en los que la paciente presenta muchos fallos).

En el seguimiento **de órdenes complejas de selección y ejecución**, no sólo se pide seleccionar un objeto sino realizar algo con él, aquí la paciente sólo es capaz de realizar la orden más simple. También se ponen en la mesa más estímulos de los requeridos en cada tarea. Se observa una ejecución similar al apartado anterior, ya que en cuanto la orden se complejiza su ejecución indica que solo retiene parte de la información y que persevera.

En el seguimiento de **órdenes de ejecución de mandos**, se observó mucha dificultad. Aquí se ponen en la mesa los objetos necesarios para la ejecución de las órdenes, y en la orden más simple (que se espera sea realizada por un niño de 4 años) “Guarda la pelota en la caja y dame la muñeca”, se observó dentro de su ejecución cualitativa lo siguiente: ella coge la pelota, la guarda, y luego coge la muñeca y también la guarda y luego saca todo de la caja y empieza a jugar con los objetos, sin detenerse. Este tipo de ejecución indica que ha retenido y comprendido sola la parte inicial de la instrucción. Este proceso al igual que los anteriores, requiere de **percepción, memoria inmediata** (una vez más vemos retención de información verbal dada al inicio), y **atención** (se observan fallos de perseveración y de inhibición ya que hace lo mismo con los dos objetos y no es capaz de limitar su ejecución a lo solicitado).



Existen otros dos niveles relacionados con la comprensión donde se observa un mejor nivel de ejecución aunque ninguna evolución de un año a otro. El primero es a nivel del aspecto **analítico-sintético (seguimiento de órdenes simples)**, en el cual presenta una ejecución que la ubica en 2 años y medio de desarrollo, ya que con esta edad se espera este tipo de ejecución. Aquí las órdenes se hacen en referencia a un objeto. Se ponen todos los objetos sobre la mesa y la paciente debe ir dándonos el solicitado (se le pide uno a la vez). Su buen nivel de ejecución indica que comprende la instrucción “dame” y que percibe todos los objetos. La realización de todas las tareas en terapia implica la estimulación del seguimiento de órdenes simples (Anexo 6), pero desafortunadamente la **comprensión** no se ha trabajado de manera específica hasta la fecha, con lo cual será un elemento que se deberá agregar en programas futuros. Actualmente no se trabaja porque los objetivos de la intervención en logopedia se centran en elementos fonéticos y fonológicos y la temporalidad no es suficiente para trabajar objetivos a nivel de la comprensión.

El otro nivel de comprensión donde se observa un mejor nivel de ejecución es el nivel de **aspecto pensamiento**, aunque no se observa evolución de un año a otro. Su puntuación fue de 4 puntos en 2009 y 2010 y se ha estimado una edad de desarrollo de 2 años y medio. Aquí se da una frase y ella debe escoger el dibujo que la contenga. Se observó una buena ejecución en frases que contienen vocabulario familiar, que son cortas, y en las que la lámina de respuesta se expone junto a otras láminas poco competitivas, lo que estaría indicando que existen elementos muy primarios en el proceso de razonamiento verbal.

Finalmente, el único nivel de comprensión donde se evidenció evolución de un año a otro fue el **aspecto semántico**. Su puntuación durante el 2009 fue de 10 puntos y de 14 puntos en 2010. Su edad de desarrollo pasó de 5 años aproximadamente a 6 años. Esto indica que su nivel de retraso se mantiene igual respecto a su grupo de edad, es decir que su capacidad ha evolucionado. Durante la evaluación de este nivel se le da a la paciente la definición de un objeto y luego se le pide que lo seleccione entre varios. Aquí tuvo un buen nivel de ejecución ya que la mayoría de ítems contienen vocabulario que ya era de su dominio. Esta ejecución corrobora lo mencionado en el apartado de memoria respecto a que en la paciente existe un desarrollo de estructuras que permiten la consolidación de memorias declarativas simples, ya que los aprendizajes semánticos

son parte de este nivel de memoria (Squire, 1994). Por otra parte, como se mencionó antes, este nivel de comprensión se trabaja de manera indirecta en todas las actividades del programa (Anexo 6), ya que se requiere del seguimiento de instrucciones simples para el desarrollo de las tareas y esta exposición permanente a este tipo de instrucción probablemente también explique sus avances.

En cuanto al desarrollo del proceso de **comprensión** en niños con Monosomia 1p36, la bibliografía sugiere que estos niños presentan dificultades pero sólo se menciona que la comprensión parece limitada a un contexto específico (Battaglia, 2008b). No se especifica más sobre este proceso. Los resultados de este estudio sugieren que en el caso de la paciente, existe una evolución en el proceso de **comprensión semántico**, que seguramente se explica porque en sus programas de escolarización e intervención este nivel del lenguaje se trabaja de manera persistente y que su buena evolución sugiere que se debe continuar en ésta línea de trabajo. Su intervención de lenguaje también ha permitido que sea capaz de seguir órdenes simples, lo que probablemente se debe a que tanto en su escolarización como en su intervención se trabaja mucho respecto a la adquisición de nuevo vocabulario (Anexo 6 apartado 3.2) tanto a nivel de sustantivos como de verbos, por lo que al enfrentar a la paciente a órdenes en las que se usa un verbo que ha sido previamente trabajado (por ejemplo: dame, trae, guarda...) junto con un sustantivo también familiar, será capaz de seguir la orden. De momento sólo sigue dos elementos. Lo cual indica que se debe continuar ampliando el repertorio tanto de verbos como de sustantivos. El avance en estos dos procesos también se ha beneficiado de la intervención a nivel de memoria, ya que este es un pre-requisito indispensable en procesos de comprensión (Ardila y Roselli, 1992). La comprensión en el aspecto de pensamiento también refleja un nivel primario de ejecución, que de momento se limita a la discriminación de componentes verbales muy familiares. Se debe continuar trabajando sobre elementos que contribuyan a mejorar el razonamiento verbal tales como: discriminación de acciones, situaciones y lugares, diferencias entre categorías, sucesión temporal y regulación perceptiva.

Finalmente, a nivel de **comprensión** se puede decir que existe mucho retraso en el desarrollo del **aspecto analítico-sintético en cuanto a órdenes complejas (órdenes de selección de objetos, ejecución de mandos, selección y ejecución)**. En este nivel se observa que la dificultad no se encuentra en el reconocimiento de los objetos (ya que los

reconoce todos), sino más bien en elementos relacionados con carencia de conceptos básicos (por ejemplo conceptos espaciales), dificultades de memoria a corto plazo, dificultades de atención y del funcionamiento ejecutivo. No es capaz de retener órdenes que impliquen más de dos elementos y su ejecución tiende a ser perseverativa, desorganizada e impulsiva. Lo que podría estar indicando que este aspecto además de necesitar del trabajo específico en elementos de comprensión, requerirá de una intervención más relacionada con aspectos atencionales, de funcionamiento ejecutivo y de memoria inmediata a nivel verbal. Es posible que se necesite de un entrenamiento continuo paso a paso y con apoyo de imágenes visuales, que ayuden a generar mecanismos de organización de su acción. En la actualidad se está trabajando en la elaboración de los mismos.

Durante este estudio nos hemos limitado a la evaluación de la comprensión a nivel **sensoperceptivo** y no hemos incluido el nivel **verbal puro** (definiciones, absurdos verbales, semejanzas, diferencias, comprensión de situaciones) debido a que esto requiere de la expresión de respuestas verbales elaboradas y las limitaciones a nivel expresivo que presenta la paciente hacen que la ejecución sea prácticamente inexistente. Sólo se ha incluido la evaluación de conceptos opuestos dentro de habilidades superiores (que se explicará más adelante), lo que se incluyó debido a que requiere de respuestas más simples que incluso puede dar a través de gestos.

A nivel de la representación cortical diferentes autores han sugerido que los procesos de comprensión podría requerir de conexiones fronto-temporales (Friederici, 2002; Hashimoto y Sakai, 2002; Hickok y Poeppel, 2007; Tyler y Marslen-Wilson, 2008), y que éstas conexiones se generan a través de haces de fibras del fascículo arqueado (FA) que es parte del fascículo longitudinal superior (FLS). Se distinguen dos vías, una dorsal y una ventral. La vía ventral que va desde el giro frontal inferior (GFI) y la corteza insular hasta el giro y surco temporal superior (GTS /STS). Y la vía dorsal va desde las áreas de BA (44, 45 y 47) en el giro frontal inferior (GFI) hasta el giro y surco temporal posterior (GTP /STP) y el giro temporal medial (GTM) (Frey et al., 2008; Saur et al., 2008; Hua et al., 2009). Brauer et al. (2011), han concluido que el procesamiento exitoso de oraciones podría requerir de un fuerte y total desarrollo del (FA/FLS) de la vía de conexión dorsal que asocia el área de Broca con la parte posterior del lóbulo temporal (giro y surco temporales posteriores GTP/STP) pero que en los

niños estas redes aún no han alcanzado el mismo nivel de confinamiento que en los adultos, y que por el contrario, cuando los niños de 7 años procesan oraciones, utilizan vías alternativas de conexión. El estudio demuestra que el área BA 44 está activa en adultos y niños pero que el área BA 45 se activa de manera adicional en los niños. También se concluye que los niños al igual que los adultos hacen uso de su vía dorsal hacia la corteza temporal pero que mientras ésta termina su maduración ellos extienden sus redes fronto-temporales para usar adicionalmente una vía de conexión ventral que ya es más madura y que corresponde al sistema de fibras de la cápsula extrema (SFCE).

En el caso de nuestra paciente, se podría decir que, probablemente existen alteraciones importantes de este tipo de conexiones fronto-temporales, ya que el nivel de comprensión presenta grandes limitaciones. No es fácil establecer hasta qué punto su seguimiento de órdenes simples y la comprensión de tareas semánticas simples sólo sugieran conexiones primarias de estas estructuras.

En el **lenguaje expresivo**, algunos autores han planteado que los niños con el diagnóstico de Monosomía 1p36 presentan dificultades importantes en la aparición del lenguaje expresivo, siendo ausente o muy pobre en la mayoría de los individuos (Slavotinek et al., 1999; Wu et al., 1999; Battaglia et al., 2008a, 2008b, 2005 y 2001). En el caso de nuestra paciente, vemos la presencia de algunos elementos fonológicos que hasta 2009 se consideran alcanzados frente a diferentes niveles de exigencia tales como: lenguaje espontáneo (E), por repetición (R), inducido por imagen, por ayuda dada por la terapeuta llevando la lengua hasta el punto de articulación o inducido por gesto (IDim, Idfa, IDges), y con posibilidad de presentación en distintas posiciones de la palabra: al inicio (I), en medio (M), o al final (F). La presencia de estos elementos muestra que en la paciente el lenguaje expresivo no está del todo ausente. En 2009 los elementos con mejor desarrollo eran “pa”, “ma”, “ka”, y “ja”, todos se presentan en los niveles de exigencia (E, R, I, M, F) mientras que otros elementos sólo se observan en algunos niveles de exigencia: “po” (ID, R, I), “ba” (IDim, R), “fa” (IDim, R), “fo” (IDfa, R), “la” (IDpa, R) y “ko” (R). En 2010 se observa una evolución muy leve, ya que adicionalmente a los elementos encontrados en 2009 se observa: una mejor aparición de “ba” en diferentes posiciones (I, M, F) de la palabra frente a exigencias (IDim y R), “bo” (R), “mo” (IDim, R, I), “na” (IDges, R), “no” (E, R) y “jo” (E, R, I, M, F). Los resultados sugieren que la paciente sólo emite palabras que contengan estos

elementos, dependiendo de las características mencionadas y que, por lo tanto, aunque existe algo de lenguaje expresivo, nos encontremos frente a un pronóstico de desarrollo negativo de esta capacidad. También se debe mencionar que el lenguaje expresivo es probablemente la capacidad que más se ha trabajado a nivel de intervención desde una edad temprana (Anexo 6 apartado 3.4), y que aunque se han logrado avances, estos han sido mínimos, lo que indica un pronóstico negativo en el desarrollo de esta capacidad.

Aún conociendo las dificultades de la paciente, se ha realizado una evaluación a nivel de la **fluidez**, y se ha encontrado que en 2009 su intención por devolver información frente a una categoría solicitada era nula, ya que su puntuación fue de 0 puntos, mientras que en 2010 su puntuación fue de 6 puntos en el subtest de **Fluidez**. Cuando en 2009 se observó ésta dificultad, se incluyeron dentro de su programa de intervención actividades en las que debía intentar expresar información frente a categorías solicitadas y probablemente este entrenamiento ha contribuido en un mejor resultado (Anexo 6 apartado 3.1.) Se debe continuar trabajando no sólo en el aprendizaje de vocabulario sino en el uso permanente del mismo en actividades diversas que permitan su generalización y que tanto en terapia como en todo su contexto se debe exigir el uso del mismo. También se debe mencionar que durante el subtest de **Fluidez** se han tenido en cuenta tanto intentos de verbalización como el uso de gestos ya que estos son un mecanismo de comunicación muy utilizado por la paciente.

En algunos apartados se ha mencionado que la paciente utiliza los gestos como mecanismo alternativo de comunicación. Algunos de estos gestos han sido instaurados por diferentes terapeutas (no se tiene información sobre el programa específico utilizado en edades tempranas) y otros gestos los va incluyendo ella misma. Lo que probablemente sugiere que éste sea un mecanismo sobre el que se debe dar mucha prioridad desde temprana edad porque probablemente será un sistema alternativo a la hora de comunicarse. En el caso de nuestra paciente, actualmente no se trabajan gestos por que los padres han solicitado trabajar más en la expresión. De momento se plantea volver a instaurar gestos ya que probablemente este sea un buen sistema alternativo para ella. Por otra parte, tampoco se ha trabajado nunca con sistemas alternativos de comunicación (SAAC) usando imágenes, por motivos similares a los mencionados. En la actualidad se está evaluando el instaurar un sistema alternativo de comunicación, una vez se cuente con la autorización de los padres.

## 5. HABILIDADES SUPERIORES.

Dentro de la evaluación de habilidades superiores se ha observado un retraso importante en la adquisición de **conceptos básicos** relacionados con la categoría “**tiempo**” y una leve evolución de las categorías de “**espacio**”, “**cantidad**”, y conceptos “**opuestos**”. En cuanto a habilidades de **cálculo**, se observó una mejor evolución en cuanto al aprendizaje de información numérica “**cálculo**” y un avance muy leve en cuanto a las habilidades de “**recuento y distribución**”.

En cuanto a los **conceptos básicos** se observó que en un año no se produjo ninguna evolución en el aprendizaje y manejo de conceptos relacionados con el “**tiempo**”, ya que la puntuación fue de 0 puntos en 2009 y 2010. Lo que implica que la paciente tiene dificultad con el manejo de la temporalidad, y que es incapaz de organizar sus acciones en función de información de este tipo, lo que evidentemente se refleja en una pobre capacidad a nivel del funcionamiento ejecutivo. A pesar de que sus programas escolares y de intervención intentan instaurar el manejo de estos conceptos (Anexo 6 apartado 4.1.) no se observa ninguna evolución. Es probable que el aprendizaje de estos conceptos requiera de otro tipo de exposición de la información que se le enseña, probablemente se requiera de apoyo visual permanente de cada concepto.

En cuanto a los conceptos básicos de “**cantidad**” se observó una leve mejoría, ya que en 2009 su puntuación fue de 0 puntos y en 2010 fue de 4 puntos. Este tipo de concepto también se trabaja a nivel de sus programas (Anexo 6 apartado 4.1), y vemos que ha iniciado el aprendizaje de elementos que se han trabajado a nivel gráfico (por ejemplo, identificar mucho, poco...) sin embargo de momento no se observa una buena generalización en actividades de la vida diaria, es decir, hace un reconocimiento gráfico pero aún no utiliza el concepto frente a problemas o situaciones cotidianas, por lo que se debe seguir trabajando en la generalización (lograr que use los conceptos en diferentes tipos de tareas cotidianas, tanto escolares como en otros contextos). Esto se hará primero enseñando gestos asociados con cada concepto y luego entrenando a las personas que están en su contexto (padres, familiares, profesores) para que se los exijan.

En cuanto a los conceptos de “**espacio**” se observó también una evolución, en 2009 obtuvo una puntuación de 5 puntos y en 2010 obtuvo 12 puntos. Esta es la categoría en la cual se observó más avance. Aunque de momento sólo puede reconocer de manera gráfica los conceptos más básicos (por ejemplo, arriba, abajo, etc.) pero no siempre realiza una correcta generalización frente a requerimientos en tareas cotidianas y en ocasiones solo limita su ejecución a material que le es muy familiar. De igual manera se debe continuar trabajando en la generalización de su uso y en el desarrollo del programa de intervención propuesto (Anexo 6 apartado 4.1).

En cuanto a los “**opuestos**” se observó un aumento de la puntuación que pasó de 0 puntos en 2009 a 3 puntos en 2010. En este subtest una vez más se evidenció la limitación de la paciente en su lenguaje expresivo, ya que se exige una respuesta oral, por lo que se tomaron como respuestas positivas las aproximaciones verbales y el uso de gestos. La evolución en este nivel se explica por el entrenamiento que se ha empezado a realizar en este ámbito (Anexo 6 apartado 4.1), sin embargo, una vez más se observó que su aprendizaje de momento no se generaliza. La paciente ha aprendido a responder de manera concreta el “opuesto” de algunos conceptos muy básicos (por ejemplo, caliente-frío, etc.) dentro del contexto de aprendizaje, pero luego no se observa su uso en situaciones cotidianas, lo que indica dificultades en su capacidad para establecer relaciones. Esto podría mejorarse si se trabaja primero en la enseñanza de gestos asociados a cada concepto y luego si se entrena a las personas de su contexto para que los exijan.

El manejo de los **conceptos** está directamente relacionado con procesos tales como la comprensión (la mayoría de instrucciones los contienen); funcionamiento ejecutivo (todo lo relacionado con la planeación, ejecución y monitorización de la acción requiere el manejo de conceptos básicos); y la adquisición de nuevos aprendizajes entre otros, por lo que es muy importante continuar incluyéndolos en los programas de intervención de la paciente. Se debe dar principal importancia a procesos de generalización en tareas cotidianas y no solo limitarse a la enseñanza gráfica, ya que esto limita el posterior uso durante la comunicación. También se debe continuar ampliando el repertorio de gestos asociados a conceptos.

En este nivel de evaluación existen limitaciones, ya que los test que existen contienen únicamente tareas de reconocimiento gráfico y de respuestas orales frente a preguntas, pero no existen medidas de evaluación de la generalización en tareas cotidianas. En el caso de nuestra paciente cuantitativamente se registra el aprendizaje de algunos conceptos pero cualitativamente sus avances de momento se limitan al reconocimiento gráfico y aunque sus programas incluyen tareas de generalización, solo se ha logrado con los conceptos más básicos.

En cuanto a las habilidades de **cálculo**, de momento se limitan a un manejo de información numérica básica (reconoce los números, realiza tareas de asociación cantidad-número) que mejora levemente de un año a otro, en 2009 la puntuación en tareas de cálculo fue de 2 puntos y en 2010 de 6 puntos, lo que parece directamente relacionado con el trabajo que se realiza en su ámbito escolar y terapéutico (Anexo 6 apartado 4.2). Sin embargo, no se observa un avance significativo en cuanto a la capacidad de **recuento y distribución**, es decir, conoce los números, es capaz de asociar gráficamente número y cantidad (con cantidades pequeñas por ejemplo de 1 a 5), pero no es capaz de contar ni distribuir elementos a petición, lo que quiere decir una vez más que sus aprendizajes en el ámbito numérico no se generalizan. En su ejecución cualitativa se observan muchas dificultades a nivel del funcionamiento ejecutivo. La paciente no es capaz de realizar ningún tipo de organización de los elementos que debe contar, los mueve de un sitio a otro, pero no es capaz de usar ninguna estrategia que le ayude en este ámbito. Se ha intentado enseñar estrategias para contar, pero de momento no se obtienen resultados.

La ejecución a nivel de **habilidades superiores**, podría corroborar la capacidad de percepción visual de elementos básicos (números, reconocimiento gráfico de algunos conceptos, etc.) al igual que la capacidad para la adquisición de nuevos aprendizajes, básicos y concretos. Pero refleja una ausencia de habilidades superiores tales como: establecimiento de relaciones, generalización y uso de los conceptos. Aunque no se han evaluado (dadas las características del lenguaje expresivo), otras habilidades tales como comparación, diferenciación, categorización, etc, evidentemente están ausentes. El desempeño de la paciente sugiere que probablemente existe algún nivel de desarrollo de estructuras cerebrales encargadas de procesos primarios, pero evidentemente el desarrollo de estructuras relacionadas con procesos asociativos de la información está



alterado. Varios autores han sugerido relaciones entre procesos de desarrollo a nivel del lóbulo frontal e inteligencia (Duncan et al., 2000; Gray et al., 2003; Shaw et al., 2006), ya que este lóbulo posee conexiones (bidireccionales) con muchas zonas posteriores, permitiendo asociaciones complejas de la información. En el caso de nuestra paciente no podemos determinar cuáles estructuras presentan más alteraciones, pero probablemente sus dificultades reflejen no sólo un pobre desarrollo de estructuras frontales (y de sus conexiones) sino también de estructuras posteriores donde se generan procesos primarios y asociativos de la información.

## **6. PSICOMOTRICIDAD.**

Finalmente, a nivel de **habilidades de psicomotricidad** existe un retraso importante en el desarrollo de aspectos relacionados con la **coordinación de piernas**, ya que no se observa ninguna evolución. En la **coordinación de brazos** y la **acción imitativa** se observa una leve evolución.

En la **coordinación de piernas** se observó mucha dificultad, presentó 0 puntos tanto en la evaluación de 2009 como en la de 2010, ubicándose en un nivel de desarrollo de 2 años y medio en ambas evaluaciones, lo que indica que no se observa evolución y que cada vez se aleja más de su grupo de pares. Aunque la paciente posee un desarrollo motor en cuanto a la marcha autónoma, en actividades que implican la coordinación de las piernas tales como: correr, subir escalones, caminar sobre una línea recta, bailar, etc, su ejecución se caracteriza por ser impulsiva y torpe, y en algunos casos inexistente (en tareas como sostenerse en un solo pie, saltar o caminar hacia atrás entre otras). Dentro del programa de intervención se sugirió el trabajo de estos aspectos pero los padres de momento no lo consideran una prioridad por lo que actualmente no se realiza intervención en este nivel.

En la **coordinación de brazos**, se observó un leve aumento en la puntuación, siendo de 5 puntos en 2009 y de 6 puntos en 2010. En este apartado su nivel de desarrollo fue de 4 años en 2009 y de 5 años  $\frac{1}{2}$  en 2010, lo que indica que su nivel de retraso se mantiene igual respecto a su grupo de edad, es decir, se observa una evolución leve. En este nivel las habilidades de tirar y atrapar objetos dentro del contexto de evaluación simple están desarrolladas, sin embargo, cuando la paciente

debe aplicar estas habilidades en un contexto más complejo (como el juego, etc.) se observan dificultades para su correcto uso (torpeza, lentitud de respuesta, etc.). De igual manera, se ha propuesto un programa de intervención en el que se trabajen aspectos relacionados con el uso de estas habilidades en contextos cotidianos pero de momento no se ha desarrollado debido a que los padres no lo concideran una prioridad.

En cuanto a la capacidad **imitativa**, se observó que la intención de imitar está presente, incluso en algunas ocasiones tiende a ser ecoprásica (hace intentos por imitar los movimientos de otra persona) probablemente por dificultades de inhibición (capacidad muy relacionada con el desarrollo del lóbulo frontal), pero existe mucha dificultad en la reproducción adecuada de movimientos frente a imitación, se observan aproximaciones pero no exactitud del movimiento. Su nivel de desarrollo corresponde a 2 años y medio durante las dos evaluaciones y se observa aumento de su retraso respecto a su grupo de pares. Su ejecución mejoró levemente (en dos puntos) del año 2009 al año 2010, lo que podría explicarse por el trabajo específico que se hace desde su programa de intervención (Anexo 6 apartado 5.1.), pero no lo suficiente para mantener el mismo nivel de retraso de un año a otro.

## **7. ASPECTOS PRINCIPALES A TENER EN CUENTA.**

Al finalizar la presente investigación se observa la necesidad de continuar con procesos de intervención en todos los niveles cognitivos ya que este trabajo probablemente explica que la paciente o mejora o mantiene el mismo nivel de ejecución en el año 2010 respecto al año 2009 (Tabla 23), pero en ningún caso sus puntuaciones empeoran.

A nivel de la **percepción** se debe continuar trabajando en la misma línea todo lo relacionado con **discriminación figura fondo y constancia de la forma** porque son dos de las capacidades donde la evolución ha sido superior y su retraso ha disminuido con respecto a su grupo de pares. En otros aspectos tales como, **coordinación visuomotora, habilidades visuoestructurales, y orientación derecha-izquierda** la paciente ha mejorado levemente su ejecución, lo que lleva a pensar que adicionalmente a los elementos que se trabajan actualmente se deben plantear actividades alternativas que se ajusten mejor a sus posibilidades. Actualmente la mayoría de material utilizado

requiere de una exploración visual, y es probable que se deba diseñar material que permita más posibilidades de exploración táctil (por ejemplo: más tareas con texturas, materiales donde las líneas se presenten en relieve, etc.).

Finalmente en tareas relacionadas con **posiciones en el espacio y relaciones espaciales**, al no observar ninguna evolución se considera que aunque a nivel cualitativo la presencia de una ejecución primaria o pre-requisito del manejo espacial complejo (por ejemplo, la paciente es capaz de reconocer una misma figura en posiciones distintas), la medición cuantitativa abarca elementos superiores que de momento ella no ha alcanzado, con lo cual es probable que se deba utilizar una forma de medida cuantitativa que permita evaluar elementos más simples en este nivel. En su programa no se pueden introducir elementos espaciales complejos (como los evaluados en los subtests), porque aún se están adquiriendo los más básicos.

A nivel de la **memoria**, se considera que el programa de intervención debe continuar en la misma línea, respecto a **memorización visual (dibujos)**, **memorización verbal (cuentos)** y **memorización de dígitos directos** ya que son dos aspectos que han evolucionado de manera importante, ya que su retraso disminuyó respecto a su grupo de edad. También se ha observado evolución a nivel de **memoria verbal (palabras + frases)** ya que su ejecución mejoró (su nivel de retraso se mantiene igual de un año a otro), lo que sugiere que su programa debe continuar ejecutándose como hasta ahora. Por otra parte, al no observar ninguna evolución en la **memorización de dígitos inversos** se establece que dada la dificultad de esta tarea y la baja probabilidad de aprendizaje de la misma en niños con retraso, no tiene sentido de momento ni trabajarla en su programa de intervención y probablemente tampoco tiene sentido incluirla en una evaluación a corto plazo.

En cuanto al **lenguaje**, el programa de intervención debe continuar en cuanto a la enseñanza de **vocabulario** y al seguimiento de ordenes simples (**comprensión aspecto semántico**), en estos dos aspectos es donde se observa una mejor evolución, ya que la paciente mantiene su mismo nivel de retraso en el año 2009 y en el año 2010 respecto a su grupo de pares. Estos dos aspectos del lenguaje se trabajan de manera indirecta en cada una de las actividades que se realizan con la paciente, por lo que la intervención es permanente, continúa y desarrollada por todos los terapeutas. Se

considera que a nivel directo en logopedia, se debe continuar trabajando también en la enseñanza de todas las categorías semánticas, las acciones, y todo aquello que permita aumentar su vocabulario y ampliar sus procesos de comprensión en el aspecto semántico.

En cuanto al **lenguaje expresivo**, se observan pocos avances y teniendo en cuenta los alcances de los niños con este síndrome a nivel expresivo, la edad de la paciente y las horas que se invierten en su intervención, es probable que debamos plantearnos retomar la enseñanza de un sistema alternativo de comunicación, ya sea el de gestos o el de uso de pictogramas.

Se considera también de vital importancia incluir en el programa de lenguaje elementos más específicos para el trabajo de la **comprensión**, ya que es un área donde se presentan muchas dificultades y que de momento no se trabaja de manera concreta.

A nivel de las **habilidades superiores** se observó un avance en cuanto a la adquisición de nuevos **conceptos básicos y de opuestos**. A nivel de conceptos básicos evolucionó en **conceptos de espacio** (mayor proporción) y **conceptos de cantidad**, por lo que la intervención debe continuar en la misma línea. No se observó ninguna evolución en conceptos **temporales**, por lo que se debe determinar por una parte, si las actividades utilizadas no se están permitiendo su aprendizaje o si al ser estos conceptos más complejos, nos encontramos en un momento evolutivo en el que aún no podemos observar avances. Es probable, que el aprendizaje de estos conceptos requiera de apoyos visuales permanentes, que de momento no se utilizan con la paciente y que deberían comenzar a utilizarse.

En cuanto a las habilidades de **cálculo** se observó un buen nivel de evolución en tareas básicas de información numérica, esto indica que el programa de intervención debe continuar trabajando en estos aspectos de la misma manera. Por otra parte, en cuanto a habilidades de **recuento y distribución**, se observó un aumento de la ejecución en un punto, y el retraso en este nivel aumentó de un año y otro, esto indica que se debe evaluar el tipo de actividades utilizadas en la adquisición de estas habilidades o que probablemente la paciente está adquiriendo habilidades primarias a nivel numérico y de momento no se puede esperar que realice procesos más complejos.

Finalmente en cuanto a la **acción imitativa**, se observa un aumento en su retraso respecto a su grupo de edad, esto indica que se debe mejorar su programa de intervención en este nivel y que probablemente se deba insistir a los padres en la importancia del trabajo de la **psicomotricidad** por parte de un profesional experto, como por ejemplo un fisioterapeuta. De momento no se realiza un trabajo concreto ni en la **coordinación de piernas** ni en la coordinación de **brazos** ya que no se cuenta con intervención a nivel de fisioterapia.

El presente estudio brinda elementos a tener en cuenta en los procesos de intervención en una paciente diagnosticada con Monosomía 1p36, así como información relativa a sus parámetros de desarrollo. Consideramos que la continúa evaluación de nuestra paciente seguirá proporcionando nuevos aportes en estos dos niveles.



## CAPITULO VI. CONCLUSIONES

## CONCLUSIONES

1. La monosomía 1p36 resulta en un retraso global en el desarrollo de la paciente donde las capacidades de percepción, lenguaje, memoria, habilidades superiores y psicomotricidad muestran dificultades generalizadas.
2. El programa de intervención interdisciplinar aplicado beneficia a la paciente con monosomía 1p36. Ninguno de los procesos donde la paciente obtuvo puntuación (aunque fuera mínima) durante la primera evaluación, presentó retrocesos en la segunda evaluación, es decir, su ejecución se mantuvo igual o aumentó pero en ningún caso disminuyó.
3. Los procesos de percepción de posiciones en el espacio, capacidad para establecer relaciones espaciales, coordinación de piernas, comprensión (o órdenes de ejecución de mandos) y aprendizaje de conceptos temporales son los que se muestran más alterados en la paciente con diagnóstico de monosomía 1p36.
4. Los procesos de discriminación figura-fondo, capacidad para percibir la constancia de la forma, memoria inmediata de dibujos, memoria inmediata de cuentos, memoria inmediata de dígitos directos y habilidades simples de cálculo son los que mejor evolución muestran en la paciente con síndrome de monosomía 1p36. En todos estos procesos el nivel de retraso disminuyó de un año a otro respecto a su grupo de edad, lo que indica un beneficio positivo de actividades específicas en estos niveles dentro de su programa de intervención.
5. En otro grupo de procesos se observó también un buen nivel de evolución durante el intervalo de un año, dicha evolución, a diferencia de los procesos mencionados en el apartado anterior, no fue suficiente para disminuir su retraso, pero sí fue suficiente para mantenerlo igual de un año a otro. Dichos procesos fueron: copia, dibujo, fluidez verbal, comprensión (aspecto semántico), memorización de palabras + frases. Estos resultados también indican el beneficio de actividades específicas dentro de su programa de intervención.

6. La paciente muestra un retraso generalizado en desarrollo perceptual, siendo las habilidades de percepción espacial (posición en el espacio y relaciones espaciales) las que presentan más dificultad.
7. Las habilidades visuoperceptuales (constancia de la forma, figura fondo), son las que presentan un mejor nivel de desarrollo.
8. Las habilidades visuomotoras (coordinación visuomotora) y las habilidades visuoconstruccionales (reproducción de modelos tridimensionales y bidimensionales, copia y dibujo) reflejan una pequeña mejoría de un año a otro, aunque ésta es muy leve.
9. La paciente muestra una buena evolución en el desarrollo de su capacidad de memoria inmediata. Mejoró su memoria inmediata de información visual (material pictórico), y su memoria inmediata de material verbal (frases, cuentos y dígitos directos).
10. Se observó una muy leve evolución de la memoria inmediata de material no verbal (secuencia de golpeo) y ninguna evolución en la memoria inmediata de dígitos inversos.
11. En cuando al desarrollo del lenguaje de la paciente, se establecieron dificultades importantes tanto en aspectos implicados en el lenguaje expresivo como en aspectos implicados en el lenguaje comprensivo.
12. Existe un retraso importante en el desarrollo de elementos relacionados con la comprensión del nivel analítico sintético (órdenes de selección de objetos, órdenes de ejecución de mandos y órdenes complejas de selección y ejecución), ya que se observaron bajas puntuaciones en ambas evaluaciones.
13. En las capacidades de fonética y fonología, fluidez, lenguaje comprensivo (aspecto analítico sintético: órdenes simples) y lenguaje comprensivo (aspecto



pensamiento) existe un compromiso importante, pero se observa una leve evolución.

14. Los procesos de lenguaje donde se observa un mejor nivel de evolución son el vocabulario y lenguaje comprensivo (aspecto semántico).
15. Dentro de la evaluación de habilidades superiores hemos observado un retraso importante en la adquisición de conceptos básicos relacionados con la categoría “tiempo” y una leve evolución de las categorías de “espacio”, “cantidad”, y conceptos “opuestos”.
16. En las habilidades de cálculo, se observó una mejor evolución en el aprendizaje de información numérica “cálculo” y un avance muy leve en las habilidades de “recuento y distribución”.
17. En las habilidades de psicomotricidad de la paciente también existen dificultades importantes en aspectos relacionados con la coordinación de piernas, ya que no se observó ninguna evolución entre la primera y la segunda evaluación.
18. En la coordinación de brazos y acción imitativa se observa una evolución muy leve.



## CAPITULO VII. REFERENCIAS

- Ardila, A., and Roselli, M. (1992). *Neuropsicología Clínica*. Medellín. Prensa Creativa.
- Aylward, E.H., Park, J.E., Field, K.M., Parsons, A.C., Richards, T.L., Cramer, S.C., and Meltzoff, A.N. (2005). Brain activation during face perception: evidence of a developmental change. *J. Cogn. Neurosci.* 17, 308-319.
- Battaglia, A., Viskochil, D.H., Lewin, S.O., Bamshad, M., Chen, Z., and Lamb, A.N. (2001). 1p deletion syndrome: a common, important and often missed cause of developmental delay/mental retardation. *Am. J. Hum. Genet.* 69, 193-198.
- Battaglia, A., Lewin, S.O., Bamshad, M., Chen, Z., and Palumbos, J.P. (2004). 1p deletion syndrome: further clinical characterisation of a common, important and often missed cause of developmental delay/mental retardation. *Proceed. Greenwood. Genet. Ctr.* 23, 140-141.
- Battaglia, A. (2005). Del 1p36 syndrome: A newly emerging clinical entity. *Brain. Dev.* 27, 358-361.
- Battaglia, A., Hoyme, H.E., Dallapiccola, B., Zackai, E., Hudgins, L., McDonald-McGinn, D., Bahi-Buisson, N., Romano, C., Williams, C.A., Brailey, LL., Zuberi, S.M., and Carey, J.C. (2008a). Further delineation of deletion 1p36 syndrome in 60 patients: a recognizable phenotype and common cause of developmental delay and mental retardation. *Pediatrics.* 121(2), 404-410.
- Battaglia, A., and Shaffer, L.G. (2008b). 1p36 Deletion Syndrome. *GeneReviews* 1-11.
- Barch, D.M., Braver, T.S., Sabb, F.W., and Noll, D.C. (2000) Anterior cingulate and the monitoring of response conflict: Evidence from an fMRI study of overt verb generation. *J. Cogn. Neurosci.* 12, 298-309.
- Blennow, E., Bui, T.H., Wallin, A., and Kogner, P. (1996). Monosomy 1p36.31-33 pter due to a paternal reciprocal translocation: prognostic significance of FISH analysis. *Am. J. Med. Genet.* 65, 60-67.
- Boehm, A. (1988). *Test Boehm de Conceptos Básicos*. Madrid. TEA.
- Bornkessel, I., Zysset, S., Friederici, A.D., Von-Cramon, D.Y., and Schlesewsky, M. (2005). Who did what to whom? The neural basis of argument hierarchies during language comprehension. *Neuroimage.* 26, 221-233.
- Brauer, J., Anwander, A., and Friederici, A.D. (2011). Neuroanatomical prerequisites for language functions in the maturing brain. *Cereb. Cortex.* 21, 459- 466.
- Brewer, J.B., Zhao, Z., Desmond, J.E., Glover, G.H., and Gabrieli, J.D.E. (1998). Making memories: brain activity that predicts how well visual experience will be remembered. *Science* 281, 1185-1187.

- Brown, T., Lugar, H., Coalson, R., Miezin, F., Petersen, S., and Schlaggar, B. (2005). Developmental changes in human cerebral functional organization for word generation. *Cereb. Cortex.* 15, 275-290.
- Burton, H., Diamond, J.B., and McDermott, K.B. (2003). Dissociating cortical regions activated by semantic and phonological tasks: a fMRI study in blind and sighted people. *J. Neurophysiol.* 90, 1965-1982.
- Cantlon, J.F., Pinel, P., Dehaene, S., and Pelphey, K.A. (2011). Cortical Representations of Symbols, Objects, and Faces Are Pruned Back during Early Childhood. *Cereb. Cortex.* 21,191-199.
- Casey, B.J., Galvan, A., and Hare, T.A. (2005). Changes in cerebral functional organization during cognitive development. *Curr. Opin. Neurobiol.* 15, 239-244.
- Chugani, H.T., Phelps, M.E., Mazziotta, J.C. (1987). Positron emission tomography study of human brain functional development. *Ann. Neurol.* 22,487-497.
- Constable, R.T., Pugh, K.R., Berroya, E., Mencl, W.E., Westerveld, M., Ni, W.J., and Shankweiler, D. (2004). Sentence complexity and input modality effects in sentence comprehension: an fMRI study. *Neuroimage.* 22, 11-21.
- Corina, D.P., San Jose-Robertson, L., Guillemin, A., High, J., and Braun, A.R. (2003). Language lateralization in a bimanual language. *J. Cogn. Neurosci.* 15, 718-730.
- Cuenod, C.A., Bookheimer, S.Y., Hertz-Pannier, L., Zeffiro, T.A., Theodore, W.H., and Le Bihan, D. (1995). Functional MRI during word generation, using conventional equipment. *Neurology.* 45, 1821-1827.
- Dehaene, S., Cohen, L. (2007). Cultural recycling of cortical maps. *Neuron.* 56, 384-398.
- Dittmar, M., Abbot-Smith, K., Lieven, E., and Tomasello, M. (2008). German children's comprehension of word order and case marking in causative sentences. *Child. Dev.* 79, 1152-1167.
- Downing, P.E., Chan, A.W., Peelen, M.V., Dodds, C.M., and Kanwisher, N. (2006). Domain specificity in visual cortex. *Cereb. Cortex.* 16,1453-1461.
- Duncan, J., Seitz, R. J., Kolodny, J., Bor, D., Herzog, H., Ahmed, A., Newell, F. N., and Emslie, H. (2000). A neural basis for general intelligence. *Science.* 289, 457- 460.
- Dunn, L.I., and Dunn, L. (1997). Test de vocabulario en imágenes PPVT-III PEABODY. Madrid. TEA.
- Duvernoy, H.M., Delon, S., and Vannson, J.L. (1981). Cortical blood vessels of the human brain. *Brain Res. Bull.* 7, 519-579.
- Eugster, E.A., Berry, S.A., and Hirsch, B. (1997). Mosaicism for deletion 1p36.33 in a patient with obesity and hyperphagia. *Am. J. Med. Genet.* 70, 409-412.

- Frangou, S., Chitins, X., and Williams, S. C. (2004). Mapping IQ and gray matter density in healthy young people. *Neuroimage*. 23, 800-805.
- Frey, S., Campbell, J. S. W., Pike, G.B., and Petrides, M. (2008). Dissociating the human language pathways with high angular resolution diffusion fiber tractography. *J. Neurosci*. 28, 11435-11444.
- Friederici, A.D. (2002). Towards a neural basis of auditory sentence processing. *Trends. Cogn. Sci*. 6,78-84.
- Friederici, A.D., Fiebach, C.J., Schlesewsky, M., Bornkessel, I.D., and von-Cramon, D.Y. (2006a). Processing linguistic complexity and grammaticality in the left frontal cortex. *Cereb. Cortex*. 1709-1717.
- Friederici, A.D., Bahlmann, J., Heim, S., Schubotz, R.I., and Anwender, A. (2006b). The brain differentiates human and non-human grammars: functional localization and structural connectivity. *Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A*. 103,2458-2463.
- Friederici, A.D., (2009a). Allocating functions to fiber tracts: facing its indirectness. *Trends. Cogn. Sci*. 13, 370-371.
- Friederici, A.D. (2009b). Pathways to language: fiber tracts in the human brain. *Trends. Cogn. Sci*. 13, 175-181.
- Frith, C.D., Friston, K.J., Liddle, P.F., and Frackowiak, R.S.J. (1991). A PET study of word finding. *Neuropsychologia*. 29, 1137-1148.
- Frostig M., Maslow P., Lefevre D. W. y Whittlesey J. R. B. : Developmental test of visual perception 3<sup>o</sup> ed., 1963 standardization. *Perceptual and Motor skills*, 1964; 19: 463-499.
- Gaillard, W.D., Hertz-Pannier, L., Mott, S.H., Barnett, A.S., LeBihan, D., Theodore, W.H. (2000). Functional anatomy of cognitive development: fMRI of verbal fluency in children and adults. *Neurology* 54, 180-185.
- Gaillard, W.D., Sachs, B.C., Whitnah, J.R., Ahmad, Z., Balsamo, L.M., Petrella, J.R., Braniecki, S.H., McKinney, C.M., Hunter, K., Xu, B., and Grandin, C.B. (2003). Developmental aspects of language processing: fMRI of verbal fluency in children and adults. *Hum. Brain. Mapp*. 18, 176-185.
- Gajecka, M., Mackay, K.L., and Shaffer, L.G. (2007). Monosomy 1p36 deletion syndrome. *Am. J. Med. Genet. C. Semin. Med. Genet*. 15, 145 C(4), 346-56. Review. PubMed. Citation.
- Gathers, A.D., Bhatt, R., Corbly, C.R., Farley, A.B., and Joseph, J.E, (2004). Developmental shifts in cortical loci for face and object recognition. *NeuroReport*. 15 (10), 1549-1533.

- Gauthier, I., Tarr, M.J., Moyland, J., Skudlarski, P., Gore, J.C., and Anderson, A.W. (2000). The fusiform "face area" is part of a network that processes faces at the individual level. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 495-504.
- Giedd, J.N., Blumenthal, J., Jeffries, N.O., Castellanos, F.X., Liu, H., Zijdenbos, A., Paus, T., Evans, A.C., and Rapoport, J.L. (1999). Brain development during childhood and adolescence: a longitudinal MRI study. *Nat. Neurosci.* 2, 861-863.
- Gobbini, M.I., and Haxby, J.V. (2007). Neural systems for recognition of familiar faces. *Neuropsychologia*. 45, 32-41.
- Gogtay, N. et al. (2004) Dynamic mapping of human cortical development during childhood through early adulthood. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 101, 8174–8179.
- Goldman-Rakic, P.S. (1987). Development of cortical circuitry and cognitive function. *Chile. Dev.* 58, 601–602.
- Gray, J. R., Chabris, C. F., and Braver, T. S. (2003). Neural mechanisms of general fluid intelligence. *Nature Neurosci.* 6, 316-322.
- Grill-Spector, K., Kushnir, T., Edelman, S., Avidan, G., Itzhak, Y., and Malach, R. (1999). Differential processing of objects under various viewing conditions in the human lateral occipital complex. *Neuron*, 24 (1), 187-203.
- Haier, R. J., Jung, R. E., Yeo, R. A., Head, K., and Alkire, M. T. (2004). Structural brain variation and general intelligence. *Neuroimage* 23, 425-433.
- Hashimoto, R., and Sakai, K.L. (2002). Specialization in the left prefrontal cortex for sentence comprehension. *Neuron*. 35, 589-597.
- Hasson, U., Nir, Y., Levy, I., Fuhrmann, G., and Malach, R. (2004). Intersubject synchronization of cortical activity during natural vision. *Science*. 303 (5664), 1634-1640.
- Haxby, J.V., Gobbini, M.I., Furey, M.L., Ishai, A., Schouten, J.L., and Pietrini, P. (2001). Distributed and overlapping representations of objects in ventral temporal cortex. *Science*. 293(5539), 2425-2430.
- Heilstedt, H.A., Burgess, D.L., Anderson, A.E., Chedrawi, A., Tharp, B., Lee, O., Kashork, C.D., Starkey, D.E., Wu, Y.Q., Noebels, J.L., Shaffer, L.G., and Shapira, S.K. (2001). Loss of the potassium channel beta-subunit gene, *KCNAB2*, is associated with epilepsy in patients with 1p36 deletion syndrome. *Epilepsia*. 42, 1103-1111.
- Heilstedt, H.A., Ballif, B.C., Howard, L.A., Kashork, C.D., and Shaffer, L.G. (2003a). Population data suggest that deletions of 1p36 are a relatively common chromosome abnormality. *Clin. Genet.* 64, 310-316.
- Heilstedt, H.A., Ballif, B.C., Howard, L.A., Lewis, R.A., Stal, S., Kashork, C.D., Bacino, C.A., Shapira, S.K., and Shaffer, L.G. (2003b). Physical map of 1p36,

placement of breakpoints in monosomy 1p36, and clinical characterization of syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* 72, 1200–1212.

Hensch, T. K. (2004). Critical period regulation. *Annu. Rev. Neurosci.* 27, 549-579.

Hickok, G., and Poeppel, D. (2007). Opinion-the cortical organization of speech processing. *Nat. Rev. Neurosci.* 8, 393-402.

Hinke, R.M., Hu, X., and Stillman, A.E. (1993). Functional magnetic resonance imaging of Broca's area during internal speech. *Cog. Neurosci. Neuropsych.* 4, 675-678.

Hoffman, E.A., and Haxby, J.V. (2000). Distinct representations of eye gaze and identity in the distributed human neural system for face perception. *Nature Neuroscience*, 3 (1), 80-84.

Holland, S.K., Plante, E., Weber Byars, A., Strawsburg, R.H., Schmithorst, V.J., Ball, W. S. (2001). Normal fMRI brain activation patterns in children performing a verb generation task. *Neuroimage.* 14, 837-843.

Hua, K., Oishi, K., Zhang, J., Wakana, S., Yoshioka, T., Zhang, W., Akhter, K.D., Li, X., Huang, H., and Jiang, H. (2009). Mapping of functional areas in the human cortex based on connectivity through association fibers. *Cereb. Cortex.* 19,1889-1895.

Huttenlocher, P.R. (1979). Synaptic density in human frontal cortex—developmental changes and effects of aging. *Brain Research.* 163, 195-205.

Huttenlocher, P.R., De Courten. C., Garey, L.J., and Van der Loos, H. (1982). Synaptogenesis in human visual cortex-evidence for synapse elimination during normal development. *Neurosci. Lett.* 33, 247-252.

Huttenlocher, P.R., Dabholkar, A.S. (1997). Regional differences in synaptogenesis in human cerebral cortex. *J. Comp. Neurol.* 387,167-178.

ISCN 1995. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Ed. Mitelman, F, Karger Ed. And Cytogenetics and Cell Genetis, Basel.

Janowsky, J.S., Shimamura, A.P., and Squire, L.R. (1989). Source memory impairment in patients with frontal lobe lesions. *Neuropsychologia* 27, 1043–1056.

Kanwisher, N., McDermott, J., Chun, M.M. (1997). The fusiform face area: a module in human extrastriate cortex specialized for face perception. *J. Neurosci.* 17, 4302-4311.

Keppler-Noreuil, K.M., Carroll, A.J., Finley, W.H., and Rutledge, S.L. (1995). Chromosome 1p terminal deletion: report of new findings and confirmation of two characteristic phenotypes. *J. Med. Genet.* 32, 619-622.

Knight-Jones, E., Knight, S., Heussler, H., Regan, R., Flint, J., and Martin, K. (2000). Neurodevelopmental profile of a new dysmorphic syndrome associated with submicroscopic partial deletion of 1p36.3. *Dev. Med. Child. Neurol.* 42, 201-206.

- Kostovic, I., and Rakic, P. (1990). Developmental history of the transient subplate zone in the visual and somatosensory cortex of the macaque monkey and human brain. *J. Comp. Neurol.* 297, 441- 470.
- Kostovic, I., Judas, M., Rados, M., and Hrabac, P. (2002). Laminar organization of the human fetal cerebrum revealed by histochemical markers and magnetic resonance imaging. *Cereb. Cortex* 12, 536 - 544.
- Kraemer, H. C., Yesavage, J. A., Taylor, J. L., and Kupfer, D. (2000). How can we learn about developmental processes from cross-sectional studies, or can we?. *Am. J. Psychiatry.* 157, 163-171.
- Lancaster, J.L., Woldorff, M.G., Parsons, L.M., Liotti, M., Freitas, C.S., Rainey, L., Kochunov, P.V., Nickerson, D., Mikiten, S.A., Fox, P.T. (2000). Automated Talairach atlas labels for functional brain mapping. *Hum. Brain. Mapp.* 10, 120-131.
- Logothetis, N.K., Wandell, B.A. (2004). Interpreting the BOLD signal. *Annu. Rev. Physiol.* 66,735-769.
- López, M., Redón, A., Zurita, M., García, I., Santamaría, M., and Iniesta, J. (1995). ELCE, exploración del lenguaje comprensivo y expresivo. Ed CEPE.
- Maurer, U., Brem, S., Bucher, K., and Brandeis, D. (2005). Emerging neurophysiological specialization for letter strings. *J. Cogn. Neurosci.* 17,1532-1552.
- McCarthy D. (1972) Manual for the McCarthy Scales of Children's abilities. The Psychological Corporation, New York.
- McDaniel, M. (2005). Big-brained people are smarter. *Intelligence* 33, 337–346.
- Menon, V., Boyett-Anderson, J.M., and Reiss, A.L. (2005). Maturation of medial temporal lobe response and connectivity during memory encoding. *Brain Res. Cogn. Brain Res.* 25, 379-385.
- Neal, J., Apse, K., Sahin, M., Walsh, C.A., and Sheen, V.L. (2006). Deletion of Chromosome 1p36 Is Associated With Periventricular Nodular Heterotopia. *Am. J. Med. Genet. A.* 140, 1692-1695.
- Ofen, N., Kao, Y., Sokol-Hessner, P., Kim, H., Whitfield-Gabrieli, S., and Gabrieli, J.D.E. (2007). Development of the declarative memory system in the human brain. *Nature Neuroscience.* 10 (9) 1198-1205.
- Ojemann, J.G., Ojemann, G.A., and Lettich, E. (2002). Cortical stimulation mapping of language cortex by using a verb generation task: effects of learning and comparison to mapping based on object naming. *J. Neurosurg.* 97, 33-38.
- Posada de paz, M., Díaz, J.A., García, M., Pedrón, C., Gutiérrez, L., and González-Meneses A. (2007). Enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica. Aspectos relativos a la salud de la infancia y de la adolescencia en España. Informe salud infancia adolescencia y sociedad SIAS 6. 155- 178.



Reish, O., Berry, S.A., Hirsch, B. (1995). Partial monosomy of chromosome 1p36.3: characterisation of the critical region and delineation of a syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 59, 467-75.

Rogalsky, C., Matchin, W., and Hickok, G. (2008). Broca's area, sentence comprehension, and working memory: an fMRI study. *Front. Hum. Neurosci.* 2,14.

Rueckert, L., Appollonio, I., Graffman, J., (1994). Magnetic resonance imaging functional activation of left frontal cortex during covert word production. *J. Neuroimag.* 4, 67-70.

Saur, D., Kreher, B.W., Schnell, S., Kammerer, D., Kellmeyer, P., Vry, M.S., Umarova, R., Musso, M., Glauche, V., and Abel, S. (2008). Ventral and dorsal pathways for language. *Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A.* 105, 18035-18040.

Scoville, W.B., and Milner, B. (1957). Loss of recent memory after bilateral hippocampal lesions. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry.* 20, 11-21.

Scherf, K.S., Behrmann, M., Humphreys, K., and Luna, B. (2007). Visual category selectivity for faces, places and objects emerges along different developmental trajectories. *Dev. Sci.* 10, F15-F30.

Schlaggar, B.L., Brown, T.T., Lugar, H.M., Visscher, K.M., Miezin, F.M., and Petersen, S.E. (2002). Functional neuroanatomical differences between adults and school-age children in the processing of single words. *Science* 296, 1476-1479

Shaffer, L.G., and Lupski, J.R. (2000) Molecular mechanisms for constitutional chromosomal rearrangements in humans. *Annu Rev. Genet.* 34: 297-329.

Shapira, S.K., McCaskill, C., Northrup, H., Spikes, A.S., Elder, F.F., Sutton, V.R., Korenberg, J.R., Greenberg, F., and Shaffer, L.G. (1997). Chromosome 1p36 deletions: the clinical phenotype and molecular characterization of a common newly delineated syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* 61, 642-650.

Shaw, P., Greenstein, D., Lerch, J., Clasen, L., Lenroot, R., Gogtay, N., Evans, A., Rapoport, J., and Giedd, J. (2006). Intellectual ability and cortical development in children and adolescents. *Nature.* 440, 676-679.

Shaw, P., Kabani, N.J., Lerch, J.P., Eckstrand, K., Lenroot, R., Gogtay, N., Greenstein, D., Clasen, L., Evans, A., Rapoport, J.L., (2008). Neurodevelopmental trajectories of the human cerebral cortex. *J. Neurosci.* 28,3586--3594.

Snijders, T.M., Vosse, T., Kempen, G., Van Berkum, J.A., Petersson, K.M., and Hagoort, P. (2009). Retrieval and unification of syntactic structure in sentence comprehension: an fMRI study using word-category ambiguity. *Cereb. Cortex.* 19, 1493-1503.

Slavotinek, A., Shaffer, L.G., and Shapira, S.K. (1999). Monosomy 1p36. *J. Med. Genet.* 36, 657-663.

Sowell, E. R., Thompson, P. M., Leonard, C. M., Welcome, S. E., Kan, E., and Toga, A.W. (2004). Longitudinal mapping of cortical thickness and brain growth in normal children. *J. Neurosci.* 24, 8223–8231.

Squire, L.R. (1992). Memory and the hippocampus: a synthesis from findings with rats, monkeys, and humans. *Psychol. Rev.* 99, 195–231.

Squire, L.R. (1994). Declarative and Nondeclarative Memory: Multiple brain systems supporting learning and memory. In D.L. Schacter and E. Tulving (Eds.). *Memory systems.* (pp.203-231). Cambridge, MA: The MIT Press.

Stromswold, K. (1996). Genes, specificity, and the lexical/functional distinction in language acquisition. *Behav. Brain. Sci.* 19, 648ff.

Tyler, L.K., and Marslen-Wilson, W. (2008). Fronto-temporal brain systems supporting spoken language comprehension. *Philos. Trans. R. Soc. Lond. B. Biol. Sci.* 363, 1037-1054.

Tzourio-Mazoyer, N., De Schonen, S., Crivello, F., Reutter, B., Aujard, Y., and Mazoyer, B. (2002). Neural correlates of woman face processing by 2-month-old infants. *Neuroimage.* 15, 454-461.

Van der Kallen, B.F.W., Morris, G.L., Yetkin, F.Z., Van Erning, L.J.T.O., Thijssen, H.O.M., and Haughton, V.M. (1998). Hemispheric language dominance studied with functional MR: preliminary study in healthy volunteers and patients with epilepsy. *American Journal of Neuroradiol.* 19, 73-77.

Villarroel, C., Álvarez, R., Gómez-Laguna, L., Ramos, S., and González-Del Ángel, A. (2011). Primeros casos de monosomía 1p36 en México; diagnóstico a considerar en pacientes con retraso mental y dismorfias. *Arch. Argent. Pediatr.* 109(3), 55-58.

Wang, B.T., and Chen, M. (2004). Redundant skin over the nape in a girl with monosomy 1p36 caused by a de-novo satellited derivative chromosome: a possible new feature?. *Clin. Dysmorphol.* 13, 107-109.

Weiller, C., Musso, M., Rijntjes, M., and Saur, D. (2009). Please don't underestimate the ventral pathway in language. *Trends. Cogn. Sci.* 13, 369-370.

Wilke, M., Sohn, J. H., Byars, A. W., and Holland, S. K. (2003). Bright spots: correlations of gray matter volume with IQ in a normal pediatric population. *Neuroimage.* 20, 202-215.

Wilke, M., Lidzba, K., and Krägeloh-Mann, I. (2009). Combined functional and causal connectivity analyses of language networks in children: a feasibility study. *Brain. Lang.* 108, 22-29.

Wu, Y.Q., Heilstedt, H.A., Bedell, J.A., May, K.M., Starkey, D.E., and McPherson, J.D. (1999). Molecular refinement of the 1p36 deletion syndrome reveals size diversity and a preponderance of maternally derived deletions. *Hum. Mol. Genet.* 8, 313-21.

Yakovlev, P.I., and Lecours, A.R. (1967). The myelination cycles of regional maturation of the brain. In: Minkowski A, editor. Regional Development of the Brain in Early Life. Philadelphia: F.A. Davis, 1967, 3–70.

Yakovlev, P. I., and Lecours, A. R. (1967). In Regional Development of the Brain in Early Life (ed. Minkowski, A.) (Blackwell Scientific, Oxford).

Yunis, E., Quintero, L., and Leibovici, M. (1981). Monosomy 1pter. Hum. Genet. 56, 279-282.

Zenker, M., Rittinger, O., Grosse, K.P., Speicher, M.R., Graus, J., and Rauch, A. (2002). Monosomy 1p36 a recently delineated, clinically recognizable syndrome. Clin. Dysmorph. 11, 43-48.



## CAPITULO VIII. ANEXOS

## ANEXO 1: DIAGNÓSTICO GENÉTICO

### UGC GENÉTICA, REPRODUCCIÓN Y MEDICINA FETAL

#### PROYECTO DE INVESTIGACIÓN 1353/2007

Nombre y apellidos:

Fecha de nacimiento: 11/06/2001

Motivo de inclusión en PI: Retraso mental y rasgos dismórficos

Referido por: Dr. González Meneses. Dismorfología, H Infantil

Fecha de entrada: 27/02/2009

ADN-ID: 11516

El estudio molecular se ha realizado en DNA extraído a partir de sangre periférica de Sonia Vidal Marcos.

#### METODOLOGÍA:

1) Estudio molecular directo mediante MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification) de deleciones/duplicaciones en la regiones subteloméricas de los cromosomas autosómicos y sexuales. 2) Validación de los resultados obtenidos mediante MLPA de múltiples síndromes microdeleccionales que incluyen: deleción 1p36, microdeleción 2p16, microdeleción 3q29, microdeleción 9q22.3, deleción 15q24, microdeleción 17q21, síndrome 22q13/Phelan-Mcdermid, Cri du Chat (5p15), DiGeorge (regiones 22q11 y 10p15), Langer-Giedion (8q), Miller-Dieker (17p), microdeleción NF1, Prader-Willi / Angelman, síndrome de Rett de duplicación en Xq28, Rubinstein-Taybi, Smith-Magenis, Soto (5q35.3), WAGR, Williams o de Wolf-Hirschhorn (4p16.3).

#### RESULTADOS:

Tras el análisis de todas las regiones subteloméricas se observa una hemidosis para la sonda que hibrida con la región subtelomérica de 1p, localizada concretamente en el gen *TNFRF54* (1p36.33). Asimismo se han validado los resultados mediante el análisis por MLPA de los síndromes microdeleccionales antes descritos observándose una hemidosis para las 3 sondas que hibridan con la región 1p36, concretamente en los genes *TNFRF54*, *GNB1* y *GABRD*, lo que es compatible con una deleción de dicha región en uno de los cromosomas homólogos. Dicho resultado sugeriría la sospecha de síndrome de deleción 1p36 (OMIM 607872) en Sonia Vidal Marcos.

#### COMENTARIOS:

El método utilizado no excluye la presencia de mosaicismos ni permite detectar otros reordenamientos cromosómicos estructurales. En cualquier caso los resultados aquí presentados son parte de un proyecto de investigación, y por consiguiente no deben ser utilizados con fines diagnósticos.

Sevilla 16 de abril de 2009

## ANEXO 2: DIAGNÓSTICO CARDIOLÓGICO



Servicio Andaluz de Salud  
CONSEJERÍA DE SALUD  
CONSEJERÍA DE SALUD

**HH UU Virgen del Rocío**

Avda. Manuel Siurot, s/n (Sevilla) - 955.01.20.00  
**Cardiología Pediátrica (Cardiología (HI))**

Sevilla, a 18/03/2010

### INFORME CLÍNICO DE CONSULTA

#### Identificación del Paciente

NHC:	1413872	N. Episodio:	0335920	Paciente:	
NUHSA:	830706179	Tipo Ingreso:	Consultas	Domicilio:	CALLE RESOLANA 43, 3, 1A
NUSS:	41/1013990129	Sexo:	Mujer	Localidad:	SEVILLA
F.Nacimiento:	11/06/2001	Edad:	8	Provincia:	SEVILLA
				C.P.:	41002

#### Datos del Informe

Fecha 1ª Consulta:	29/10/2003	Fecha Alta Consulta:	-
Fecha Consulta:	18/03/2010	Destino:	-
Procedencia:	Cardiología Pediátrica (Cardiología (HI))	Centro Salud:	-
Médico de Familia:	-		

#### Motivo de Consulta

Controlada en nuestras consultas por miocardiopatía espongiforme en tto con lanacordin 1.9 cc /12h y enalapril 2 cc /12 h. En tto con risperdal y metilfenidato por neurología. Come bien, gana peso. Asintomática desde el punto de vista cardiológico, vida diaria sin limitaciones

#### Enfermedad Actual

##### Exploración

BEG, bien hidratada y perfundida. Pulsos periféricos palpables y simétricos. Latidos cardiacos rítmicos, soplo sistólico II/VI en bei. Abdomen blando, depresible, no hepatomegalia. No tos  
Peso 23800 kg.

#### Pruebas Complementarias

- EKG : Ritmo sinusal 130 lpm. Eje QRS 30°. no hipertrofia de cavidades con alt repolarización en dichas derivaciones (igual que los previos)
- Ecocardiograma 2DDC. SSLL . Ordenación segmentaria normal. No defectos septales. Valvulas AV normoimplantadas con flujo laminar. Imagen de miocardiopatía espongiforme en cara anterolateral de Vi y punta, con buena función ventricular a expensas sobre todo de pared posterior (AF 36%). Flujo laminar en valv a y tronco pulmonar. rama pulmonarizq grad de 20 mm Hg impresionando hipoplasia en su longitud.

#### Juicio Clínico

##### Principal

MIOCARDIOPATÍA ESPONGIFORME  
Estenosis en origen de rama pulmonar izq

#### Tratamiento

LANACORDIN 1,9cc/12h  
ENALAPRIL 2 cc /12H

#### Revisiones

EN 6 MESES EN CONSULTA

Fdo: Dr/Dra Herrera Del Rey, Maria Carmen

Pág 1/1

Hospitales Universitarios VIRGEN DEL ROCIO  
AVDA. MANUEL SIUROT S/N - 41013 - SEVILLA

Cód. 010470

### ANEXO 3: DIAGNÓSTICO OFTALMOLÓGICO



INSTITUTO HIPSALENSE DE PEDIATRÍA, S.L.  
Centro de Especialidades Pediátricas

Avda. Manuel Siurot, 45 - 41013 Sevilla

C/ Jardín de la Isla, 6 Acc I - Expolocal 41012 - Sevilla

C/ Escultor Martínez Montañés, nº 4 Bajo - 41500 Alcazar de Guadaira

15-1-10

Oftalmólogo

Paciente de 8 años que en esta última revisión encontramos una disminución de agudeza visual de 0'5 en ambos ojos. Se modifica la graduación OD: -7 (-2 a 175°) y OI: -7 (-1 a 15°). El estabismo es convergente de 15° con dificultad en abducción. Dominio ojo izquierdo. Se aconseja odusión alterna.

DRA. GRACIA PEÑA RUIZ

OFTALMOLOGÍA

CIRUGÍA OFTÁLMICA

Col. 41/11718



INSTITUTO HIPSALENSE  
DE PEDIATRÍA, S.L.  
Centro de Especialidades Pediátricas

SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA

Avda. Manuel Siurot, 45 - bajos 41013 SEVILLA  
Tlfs: 461 00 76 - 22 - 98 Fax: 461 09 58

#### PRESCRIPCIÓN LENTES

O.D. - 8'00 (-2 a 175°)

LEJOS

O.I. - 7'75 (-1 a 15°)

O.D. En Mayo de 2010

CERCA

O.I. fue intervenido de estabismo. Actualmente no presenta estabismo.

Firma

DRA. GRACIA PEÑA RUIZ

OFTALMOLOGÍA

CIRUGÍA OFTÁLMICA

Col. 41/11718

Fecha 15-11-10

## ANEXO 4: DIAGNÓSTICO DISMORFOLOGÍAS



Servicio Andaluz de Salud  
CONSEJERÍA DE SALUD

**HH UU Virgen del Rocío**  
Avda. Manuel Siurot, s/n (Sevilla) - 955.01.20.00  
Dismorfologías (Dismorfología (HI))

Sevilla, a 04/02/2011

### INFORME CLÍNICO DE CONSULTA

#### Identificación del Paciente

NHC:	1413872	N. Episodio:	3154793	Paciente:	
NUHSA:	0830706179	Tipo Ingreso:	Consultas	Domicilio:	CALLE RESOLANA 43, 3, 1A
NUSS:	41/1013990129	Sexo:	Mujer	Localidad:	SEVILLA
		Edad:	9	Provincia:	SEVILLA
F.Nacimiento:	11/06/2001			C.P.:	41002

#### Datos del Informe

Fecha 1ª Consulta:	27/02/2009	Fecha Alta Consulta:	-
Fecha Consulta:	04/02/2011	Destino:	-
Procedencia:	Dismorfologías (Dismorfología (HI))	Centro Salud:	-
Médico de Familia:	-		

#### Motivo de Consulta

Revisión de delección 1p36.

#### Antecedentes

##### Familiares :

Hija única de padres sanos no consanguíneos sin antecedentes familiares relevantes de retraso mental.

##### Personales :

Cariotipo normal.  
Estudios metabólicos amplios normales.  
Miocardiopatía espongiforme.  
Retraso mental.  
Crisis convulsivas en la primera infancia que cedieron.  
Delección 1p36 detectada por estudio de sondas subteloméricas. (entrego original al padre).  
RNM cerebral con alteraciones inespecíficas de sustancia blanca.  
Intervenida de estrabismo en Sagrado Corazón en Mayo de 2010.  
Miopía de 7 dioptrías en cada ojo.

#### Enfermedad Actual

##### Anamnesis

Estable cardiológicamente. Ya dice palabras, prestando más atención y entendiendo más. No ha tenido crisis convulsivas. Muy metódica en su vida habitual. Toma enalapril y digital.  
En psiquiatría infantil en tratamiento con Medikinet por la mañana y rubien a medio día. Risperidona por la noche.  
Controla esfínteres sólo para la orina. En seguimiento por endocrinología en Virgen Macarena.  
Intervenida de estrabismo en la clínica del Sagrado Corazón con hipertrofia del músculo. Miopía intensa con 7 y 7,5 dioptrías.

##### Exploración

119 cm; 22.7 kg; 49.7 cm. Hiperactividad. Cierta hipoplasia medio facial. Manos y pies pequeñas con clinodactilia de los meñiques, e hipoplasia de V metatarsianos. Telarquia bilateral y vello púbico. Apenas estrabismo.



## ANEXO 4: DIAGNÓSTICO DISMORFOLOGÍAS

Sevilla, a 04/02/2011

NHC: 1413872      N. Episodio: 3154793      Paciente: SONIA VIDAL MARCOS

### Juicio Clínico

#### Principal

Síndrome de delección 1p36.  
Retraso mental.  
Miocardiopatía espongiiforme.

#### Secundarios

a.  
Hiperactividad.

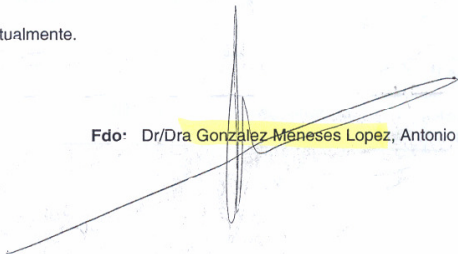
### Plan de Actuación

Continuar con la atención que viene teniendo actualmente.

### Revisiones

En un año.

Fdo: Dr/Dra González Meneses Lopez, Antonio



4

Pág 2/2

## ANEXO 5: DIAGNÓSTICO A NIVEL DE CARACTERÍSTICAS CRANEOFACIALES Y DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO



24/04/09/

Dra Mercedes  
Pineda  
Neurólogo Infantil

Informe de

Paciente de 7 años de edad, que consultan por diagnóstico de enfermedad mitocondrial (según el padre tipo Barth).

### ANTECEDENTES FAMILIARES:

Sin antecedentes de interés.

### ANTECEDENTES PERSONALES:

Perinatales: Embarazo controlado, parto eutócico a término, Peso 2.600kgr. PC: 33.5cm. Apgar 9/10

A los 15 días de vida fue ingresada por fontanela amplia, una ECO cerebral y un Tac craneal descartó una hidrocefalia, mostrando tan solo una dilatación de ventrículos laterales y III ventrículo, sin signos hipertensivos.

Seguidamente presentó insuficiencia cardíaca y convulsiones por lo que fue ingresada en la UCI apreciándose una cardiopatía espongioforme.

Desarrollo psicomotor: Desarrollo psicomotor: anduvo a los 15 meses. Primeros monosílabos propositivos a los 4 años. Escolarización con aula especial, con aprendizaje lento pero presente.

A los 5 años y medio se le practico screening metabólico en sangre y orina y despistaje de metabolopatías y beta-oxidación con resultados normales.

La biopsia muscular no fue concluyente.

A los 6 años se le practico RM craneal que mostró áreas de dismielinización o gliosis en en ambos hemisferios cerebrales supratentoriales y a nivel occipital derecho con dilatación del antro de este ventrículo.

El informe cardiológico del 28/3/08 refiere que la afectación miocárdica se halla estable durante estos años de evolución, con leve cardiomegalia y tratamiento con Lanacordin y Enapril.

**Exploración actual a los 7 años de edad:** PC: 50cm (-1ds). Miopía. Labio superior fino. Orejas de implantación baja. Abdomen globuloso. Manos pequeñas con clinodactilia. Tono, fuerza y reflejos osteotendinosos normales. Ausencia de signos cerebelosos. Gowers: negativo. Nivel cognitivo con retraso mental moderado, (CI:50) Conducta hiperquinética.

La analítica realizada en nuestro centro muestra elevación del lactato, piruvato así como de alanina y prolina (secundario a la lucha por la extracción). En orina aminoácidos y ácidos orgánicos normales. Carnitina libre en límites bajos, resto de fracciones normales.

**Comentario:** El cuadro neurológico de la paciente con fenotipo especial, retraso de lenguaje y cognitivo moderado y las imágenes de afectación de sustancia blanca en la RM craneal sugieren mas una encefalopatía estática que va lentamente mejorando. En el momento actual no creemos que pueda considerarse un síndrome de Barth, ya

que va ligado al cromosoma X. Además la evolución siempre a mejor no apoya el origen mitocondrial aconsejamos estudio bandas subteloméricas.

## **ANEXO 6: GENERALIDADES DEL PROGRAMA DE INTERVENCIÓN**

La paciente fue evaluada por primera vez en el año 2009. Los resultados de esa evaluación permitieron detectar dificultades específicas a nivel del desarrollo. Con base en esta observación se elaboró una propuesta de intervención orientada al trabajo de dichas dificultades. A continuación se presentan los elementos generales trabajados en cada proceso cognitivo.

### **1. PERCEPCIÓN.**

#### **1.1 COORDINACIÓN VISUOMOTORA.**

##### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

##### **Elementos previos:**

- Enseñar concepto de línea.
- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar lo que significa repasar (por moldeamiento).
- Enseñar a recortar (con tijera especial: tijera con dos huecos, uno para que ella lo use y otro para ser usado por la terapeuta que la guía).
- Enseñar a picar (enseñar uso del punzón).
- Enseñar a rasgar.
- Enseñar a ensartar (por moldeamiento).

##### **Actividades específicas:**

Todas las actividades fueron aumentando su nivel de complejidad en función de la evolución.

- Realizar figuras con los dedos, imitando a la terapeuta (formas geométricas básicas y diferentes tipos de líneas). Las figuras se realizaron en folio (con pintura) y en el aire.

- Repasar con el dedo diferentes tipos de líneas (algunas presentadas con textura).
- Picar con punzón (área sin límite, con límite superior, inferior, a los lados, entre dos líneas que van acercándose, etc.)
- Repasar con un punzón diferentes tipos de líneas, figuras, dibujos.
- Rasgar papel en diferentes tamaños (hacer collages)
- Modelar figuras simples con plastilina.
- Laberintos simples (bidimensionales y tridimensionales).
- Recortar diferentes tipos de material (iniciando por elementos simples que luego se irán complejizando en función de la evolución).
- Presentar modelos de diferentes tipos de línea (en folios) y enseñar a señalar su recorrido (con pegatinas, fichas, etc.)
- Delimitar espacios de diversa longitud y posición con dos tiras de fizo donde la paciente debe:
  1. Hacer el recorrido en medio de las dos tiras con los dedos.
  2. Debe rellenar el recorrido (con pegatinas, fichas, etc.) sin importar el orden.
  3. Debe rellenar el recorrido (con objetos, fichas, etc.) uno al lado del otro, de manera organizada.
- Ensartar (iniciando por figuras que tengan agujeros grandes)
- Fichas donde se trabaja grafomotricidad.

## **1.2. HABILIDADES VISUOCONSTRUCCIONALES**

### **1.2.1 Reproducción de modelos tridimensionales y bidimensionales.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar conceptos básicos: encima, al lado, girar o voltear.
- Trabajar vocabulario de los puzzles.

- Trabajar vocabulario de las piezas que se van a ensamblar.

**Actividades específicas:**

- Permitir que la paciente realice intentos libres de construcciones tridimensionales utilizando bloques de diferente tamaño.
- Realizar figuras tridimensionales utilizando bloques de diferente tamaño, color y forma. Se inicia con bloques grandes y poco a poco se va disminuyendo su tamaño, de acuerdo a la evolución.
  - o La paciente debe seguir modelos dados por el terapeuta (el modelo se realiza delante de ella).
  - o Si se observa evolución en el paso anterior, se le exponen directamente los modelos (construidos previamente).
  - o Si se observa evolución en el paso anterior, se le exponen modelos en fotografías para que los reproduzca.
- Trabajar previamente sobre imágenes fotocopiadas de los puzzles (en blanco y negro y permitir que las coloreé, las recorte, la imagen debe trabajarse hasta que le resulte totalmente familiar).
- Realizar puzzles de diferentes características (que ya han sido trabajados según el paso anterior). Se inicia con puzzles de dos piezas grandes con la misma forma (por ejemplo, piezas cuadradas o triangulares) y poco a poco se va trabajando con puzzles de más piezas.
- Trabajar ensamblando piezas donde además se trabajan diferentes conceptos (dos conceptos opuestos, colores, categorías semánticas, etc.).
- Completar partes de elementos que le sean muy familiares, se expone sobre un folio parte del elemento y se le dan el resto de elementos recortados para que los pegue (como por ejemplo, una casa, se expone en el folio la parte de abajo y se le da el techo para que lo ponga con pegamento; figura de un rostro, se expone el rostro con algunas partes y se le van dando el resto de las partes para que las pegue, etc...).

### **1.2.2 Copia y dibujo.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar el uso correcto de ceras, marcadores, lápices, pincel.
- Enseñar vocabulario de figuras que se deben copiar o dibujar.
- Tener en cuenta que hasta la fecha la paciente no realiza ningún tipo de dibujo, por lo que será necesario enseñar de manera directa dibujos básicos.

#### **Actividades específicas:**

- Generar espacios donde la paciente pueda realizar auto-expresión gráfica con pintura (con los dedos y luego con pincel), marcadores, lápices de colores, ceras, etc.
- Enseñar a realizar figuras simples (por ejemplo: líneas, círculos, puntos, etc.) utilizando pintura, lápices de colores, ceras, etc. Al inicio se utilizarán moldes que se retirarán según ejecución. Para este tipo de tarea siempre se proporciona una guía verbal y espacial. Aquí la idea es que poco a poco vaya aprendiendo el concepto asociado a cada figura.
- Luego se pondrán tareas donde debe identificar los conceptos aprendidos (entre varios), para luego seleccionarlo. Por ejemplo se exponen dos figuras (línea y círculo) y se le pide que seleccione la que corresponde a una línea. La cantidad de figuras corresponderá a su nivel de evolución.
- Si se observa evolución en el paso anterior se intentará que copie las mismas figuras simples desde un modelo. Siempre con guía verbal y espacial.
- Enseñar a utilizar las figuras aprendidas en la elaboración de dibujos simples. Se empezara por la figura humana, una casa, un sol, etc.

### **1.3. HABILIDADES VISUOPERCEPTUALES**

#### **1.3.1 Constancia de la forma**

**Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.

**Elementos previos:**

- Enseñar a reconocer y denominar (gesto) figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica.

**Actividades específicas:**

- Enseñar a reconocer una misma figura en diferentes formas de presentación gráfica (por ejemplo: en diferentes tamaños, colores, texturas, posiciones)
- Enseñar a reconocer animales en diferentes formas de presentación gráfica (por ejemplo: cuentos, videos reales, dibujos variados del mismo tipo de animal, etc.)
- Enseñar a reconocer objetos en diferentes formas de presentación gráfica (por ejemplo: en diferente tamaño, color, presentación, uso, etc.)
- Este mismo proceso se hace con elementos de todas las categorías semánticas.

#### **1.3.2 Figura-fondo**

**Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

**Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar a reconocer y denominar (gesto) figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica.
- Enseñar lo que significa repasar y señalar (por moldeamiento).

- Enseñar a recortar (con tijera especial: tijera con dos huecos, uno para que la paciente lo use y otro para ser usado por la terapeuta que la guía).

### **Actividades específicas:**

- Se exponen (entremezclados) diferentes figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica sobre la mesa (que ya hayan sido aprendidos) y se van solicitando al azar.
- Recortar diferentes tipos de figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica previamente aprendidos y con esos recortes:
  - o Realizar collages combinando diferentes figuras sobre fondos simples (primero blanco y negro y luego de color).
  - o Realizar collages combinando diferentes figuras sobre fondos más complejos (revistas, papel con textura, etc.).
  - o Los collages se inician usando figuras reales (fotos), luego dibujos en colores para finalizar con figuras en blanco y negro.
- Presentar composiciones gráficas donde aparezcan diferentes elementos superpuestos y pedirle que los vaya señalando (con el dedo) uno a uno (primero se presentarán composiciones tridimensionales y luego bidimensionales).
  - o Iniciar con elementos completos superpuestos (primero fotos, luego dibujos en colores y finalmente en blanco y negro).
  - o Si se observa evolución en el paso anterior, continuar con siluetas de los elementos.
  - o Si se observa evolución en el paso anterior, continuar con elementos solamente delineados.
- Presentar composiciones gráficas de elementos delineados superpuestos y pedirle que los vaya repasando (sobre la línea) o marcando (según sus posibilidades) con una cera, marcador o lápiz de color. Deberá repasar o marcar cada elemento con un color diferente.
- Presentar composiciones gráficas de elementos que aparezcan ocultos primero deberá señalar el elemento solicitado y poco a poco deberá aprender a delinearlos o marcarlos (según sus posibilidades).



- Primero deberán aparecer ocultos bajo un par de líneas horizontales o verticales.
- Si se observa evolución se presentarán ocultos bajo líneas mezcladas y complejas.
- Primero se inicia con fotos reales para finalizar con figuras en blanco y negro. Se inicia ocultando un solo elemento y se va ampliando el número según evolución.
- Presentar composiciones gráficas de elementos que aparezcan sobre diferentes tipos de fondos, primero deberá señalar el elemento solicitado y poco a poco deberá aprender a delinearlo o marcarlo (según sus posibilidades).
  - Se iniciará con fondos simples (en un solo color, o con una única textura)
  - Luego se irán exponiendo los elementos sobre fondos más complejos (varias texturas, enmarañados, etc.).
- Presentar elementos que sean de su dominio, en mosaicos (el elemento se forma de varias partes), primero deberá señalar el elemento solicitado y poco a poco deberá aprender a delinearlo o marcarlo (según sus posibilidades).
  - Los mosaicos empezarán siendo muy sencillos (compuestos de pocas partes) y luego se irán aumentando las partes según evolución.
  - Se iniciará con mosaicos usando las figuras reales (fotos) hasta terminar con figuras en blanco y negro.

## **1.4. PERCEPCIÓN ESPACIAL.**

### **1.4.1 Posición en el espacio y relaciones espaciales.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar a reconocer y denominar (gesto) figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica.
- Enseñar lo que significa repasar y señalar (por moldeamiento).

- Enseñar conceptos de tipo espacial: voltear hacia arriba, voltear hacia abajo, dar la vuelta, etc.

#### **Actividades específicas:**

- Se trabaja inicialmente con objetos reales, y se va enseñando a ubicar el objeto en diferentes posiciones (volteado hacia arriba, hacia un lado, hacia el otro lado, hacia abajo).
- Si se observa evolución en el paso anterior pasamos a trabajar con fotos en papel y en el ordenador de elementos aprendidos previamente en las posiciones trabajadas.
  - o Se permite que la paciente manipule las fotos y las vaya apreciando según sus posibilidades.
  - o Luego se exponen fotos de elementos en diferente posición y se van solicitando (se solicita el elemento de manera general).
  - o Si se observa evolución en el paso anterior se le proporcionarán todas las fotos y se le pedirá que ella sola las separe por elementos. Se pone el modelo de cada elemento (como guía) y ella deberá ir poniendo las fotos correspondientes debajo de cada uno.
- Se realizara un juego que consiste en buscar parejas. Para ello se utilizarán dos fotos de una misma posición de cada elemento y la paciente deberá ir formando las parejas respectivas.
- Se construirá diferentes paneles con fotos de elementos en diferente posición (se usan paneles con tres o cuatro elementos diferentes) y se proporcionan a la paciente las fotos de estos tres o cuatro elementos, ella deberá ubicar la pareja correspondiente sobre el panel.
- Se proporcionan las fotos en papel y en el ordenador de los elementos en posiciones variadas. Al mismo tiempo se da a la paciente el elemento real y se le va enseñando a ubicarlo de acuerdo a la posición proporcionada en la foto. Se trabajará posición a posición hasta que todas sean de su dominio.
  - o Se inicia con objetos muy familiares.
  - o Si se observa evolución con objetos se pasa al uso de bloques.
  - o Si se observa evolución con bloques se pasa al uso de figuras (recortadas) bidimensionales delineadas.

## **2. MEMORIA INMEDIATA.**

### **2.1 Memoria inmediata a nivel visual.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar a reconocer y denominar (gesto) figuras geométricas básicas, animales, objetos, escenas y elementos pertenecientes a cualquier otro tipo de categoría semántica.
- Enseñar a responde (señalando o con gesto) a las preguntas: ¿Dónde está?, ¿Cuál o qué falta?, ¿Cuáles dibujos estaban?, ¿Quién salía en la historia?, ¿Qué estaban haciendo?, ¿Dónde estaban?.
- Las actividades de memoria, deberán ser desarrolladas con material que ya sea de dominio para la paciente, es decir, que lo reconozca visualmente y que lo denomine (con intentos de verbalización o gestos).

#### **Actividades específicas:**

- Primero se inicia ocultando objetos (tridimensionales) familiares en una caja delante de la paciente, se oculta el objeto y ella debe buscarlo (se va reforzando su ejecución). Luego se trabajará con fichas y finalmente con fotos siguiendo este mismo proceso. Preguntando siempre ¿dónde está...?
- Si se observa una buena ejecución en el paso anterior se continuará ocultando elementos que este manipulando (objetos, fichas, fotos, etc.), en una mesa ubicada detrás de la paciente. Esto se hace utilizando un objeto a la vez. Preguntando siempre ¿dónde está...?
- Si se observa una buena ejecución se utilizan los mismos elementos, pero ocultándolos sobre una mesa detrás de la terapeuta. Cuando la paciente está manipulando el objeto, se interrumpe su ejecución para ocultarlo y se le pide que lo busque. Preguntando siempre ¿dónde está...?
- Si se observa una buena ejecución en el paso anterior, se pasa a ocultar los elementos (objetos, fichas, fotos, etc.) dentro de la habitación de terapia, para

que la paciente los busque. Se iniciará con objetos tridimensionales para terminar con bidimensionales. Preguntando siempre ¿dónde está...?

- Luego de que esté conseguida la capacidad básica de búsqueda de objetos ocultos, pasaremos a trabajar para conseguir la capacidad de denominar un objeto ausente.
- Esta capacidad se trabaja iniciando con un solo objeto y luego el número de objetos se van aumentando de acuerdo a la evolución. Primero se trabaja con objetos tridimensionales, mientras ella manipula un objeto se interrumpe la ejecución, se oculta el objeto y le preguntamos que objeto ya no está en la mesa ¿qué falta...cuál falta...?. Luego realizamos el mismo proceso con fichas y con fotos.
- Cuando la paciente sea capaz de comunicarnos (por intento de verbalización o gesto) cuál objeto se ha ocultado, pasamos a trabajar con dos objetos, y lo que haremos será ocultar uno de ellos mientras el otro permanece sobre la mesa y se preguntara ¿Cuál falta...?. El número de objetos tridimensionales se van aumentando de acuerdo a la evolución observada.
- Si se observa un buen nivel de ejecución en el paso anterior (es capaz de recordar al menos 4 objetos), se continuará trabajando con fichas y fotos, siguiendo el mismo procedimiento.
- Para trabajar esta capacidad, también se utilizarán imágenes de cuentos o escenas familiares. Una vez se observe que la paciente reconoce la imagen y que percibe los elementos que la componen, se irán ocultando uno a uno los elementos y se le irán haciendo las preguntas ¿quién falta...? o ¿qué falta.....) según corresponda.
- Una vez conseguida la capacidad para denominar objetos ausentes pasaremos a trabajar sobre la capacidad para recordar la posición del objeto.
- Para estimular la capacidad de recordar la posición del objeto se trabajará con fotografías y lotos (de una imagen). Se ubicarán dos sobre la mesa en una posición fija y se irán ocultando (dándoles la vuelta) y luego se preguntará ¿dónde está...?, preguntaremos por cada uno. El número de imágenes sobre la mesa se aumentará de acuerdo a la evolución observada.
- Se presentarán historias (con elementos que sean de su dominio) en el ordenador y se irán haciendo preguntas relacionadas con objetos, personajes, lugares, acciones, etc.

- Se realizarán diferentes tipos de juegos donde se refuercen las capacidades trabajadas. También se usarán vídeos caseros, que se irán trabajando uno a uno con la idea de que vaya memorizando objetos, personajes, lugares, acciones, etc.

## **2.2 Memoria inmediata a nivel verbal y numérico.**

### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.

### **Elementos previos:**

- Enseñar a repetir una información dada (por moldeamiento).
- Enseñar a denominar (gesto, intento de verbalización o señalándolo entre varias imágenes) elementos familiares (objetos, figuras, etc.) y números (del 1 al 10).
- Enseñar a responder (señalando o con gesto) a las preguntas: ¿Cuál te he dicho?.
- Las actividades de memoria, deberán ser desarrolladas con material que ya sea de dominio para la paciente, es decir, que lo reconozca visualmente y que lo denomine (con intentos de verbalización o gestos).

### **Actividades específicas:**

- Se realizarán actividades de audio con imágenes donde se vayan presentando sonidos asociados a elementos familiares para la paciente (por ejemplo: sonidos de animales, medios de transporte, etc.). Se van realizando muchos ejercicios hasta que se consiga que asocie bien el sonido y la imagen.
- Una vez conseguido el paso anterior, se presentan los sonidos solos y se enseña a denominar el elemento al que corresponde, en este paso se va moldeando la ejecución con todo tipo de ayuda por parte de la terapeuta. Al inicio se apoya la ejecución con imágenes donde la paciente va señalando lo solicitado, se presentan varias imágenes junto a la solicitada.
- Una vez conseguida la asociación de audio-denominación, se continuará haciendo sólo la presentación del audio sin imagen, y se pedirá que nos vaya indicando (por medio de gesto o intento de verbalización) a qué corresponde cada sonido, sin ningún tipo de ayuda por parte de la terapeuta.
- Cuando ya se observe una buena ejecución en esta actividad, se continuará haciendo el mismo procedimiento con palabras y elementos familiares,

trabajando categoría por categoría (objetos, colores, formas, números, acciones, etc.). Se presenta la imagen del elemento en el ordenador seguida del nombre (audio). Se presenta la imagen del elemento acompañada de otras y ella debe señalar la que corresponda al audio además del gesto o intento de verbalización.

- Luego de que observemos evolución en el paso anterior, pasaremos a presentar solamente el audio con cada uno de los elementos y realizaremos un entrenamiento en la repetición. Se presenta el audio y ella debe repetirlo de manera inmediata (con gesto o con intento de verbalización), aquí ya no usamos imágenes.
- Cuando ya logre repetir elementos individuales pasaremos a presentar dos elementos seguidos e iremos aumentando el número de elementos a repetir según su ejecución.
- Cuando observemos avance en este nivel, pasaremos a trabajar con frases. Se presenta inicialmente una frase acompañada de su imagen correspondiente, aquí utilizaremos frases muy simples dentro de un nivel que ella comprenda. Conseguir la repetición exacta de la frase es algo imposible con esta paciente, por lo que se irá entrenando en repetir algunos elementos de cada frase, en cualquier orden. Las frases irán aumentando el número de elementos según la ejecución observada.
- Si se observa evolución en este nivel, se iniciará el entrenamiento con cuentos, se presentan cuentos cortos, acompañados con imágenes. Aquí se va entrenando poco a poco en la denominación de elementos del cuento, objetos, personajes, lugares, acciones mediante preguntas específicas. La repetición de un cuento es imposible en esta paciente, por lo que se espera que recuerde elementos aislados y en desorden.

### **3. LENGUAJE.**

#### **3.1 Fluidez verbal**

##### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Logopedia.

**Elementos previos:**

- Enseñar a repetir una información dada (por moldeamiento).
- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar todos los elementos pertenecientes a cada categoría semántica.
- Enseñar a denominar (gesto, intento de verbalización o señalándolo) elementos pertenecientes a diferentes categorías semánticas (animales, prendas de vestir, partes del cuerpo, etc.) y números (del 1 al 10).
- Enseñar a responder (gesto, intento de verbalización o señalándolo) a las preguntas: ¿Dime todos los (animales) que sepas?, esta misma pregunta se usa con todas las categorías semánticas.
- Las actividades de fluidez, deberán ser desarrolladas con material que ya sea de dominio para la paciente, es decir, que lo reconozca visualmente y que lo denomine (con intentos de verbalización o gestos).

**Actividades específicas:**

- Teniendo en cuenta que en el servicio de logopedia, la paciente trabaja el aprendizaje de las categorías semánticas, en el servicio de neuropsicología nos centraremos en el trabajo de la fluidez verbal.
- Se trabajará con lotos y fotografías de cada categoría semántica, primero se trabajará en la organización del material gráfico. Al inicio se trabajará usando dos categorías que sean simples (animales y prendas de vestir), se pone un modelo sobre la mesa de cada categoría y se va moldeando la ubicación de los lotos y fotografías debajo del modelo correspondiente. Luego se va reforzando cada ejecución correcta. Una vez se observe evolución en este nivel se pasará a trabajar con otras dos categorías (una previamente trabajada, por ejemplo, animales y otra nueva, por ejemplo, medios de transporte) y así continuaremos hasta terminar todas las categorías. Se exigirá que la ejecución vaya acompañada de gesto, de intento de verbalización, o de señalar (por ejemplo en el caso de prendas de vestir, partes del cuerpo, etc.).
- Luego realizaremos un proceso similar, pero combinando dos categorías al azar.
- Si observamos un buen nivel de ejecución pasaremos a trabajar con tres categorías e iremos aumentando el número de categorías según la evolución de la paciente. El objetivo final será lograr que organice todas las categorías en un mismo ensayo.

- Cuando esta organización sea de su dominio, pasaremos a realizar juegos que impliquen el uso de cada categoría de manera específica (por ejemplo: el juego de un tren que transporta a todos los animales; el juego donde vamos a comprar todas las frutas, etc.). Durante los juegos se exigirá siempre alguna de las formas de comunicación de los elementos.
- Finalmente si observamos un buen nivel de evolución se procederá a pedir la fluidez de cada categoría de manera directa a través de preguntas específicas (por ejemplo ¿Dime todos los animales que sepas? etc.).

### **3.2 Vocabulario.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Logopedia.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a repetir una información dada (por moldeamiento).
- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por moldeamiento).
- Enseñar todos los elementos pertenecientes a cada categoría semántica.
- Enseñar a denominar (gesto, intento de verbalización o señalándolo) elementos pertenecientes a diferentes categorías semánticas.
- Enseñar a responder (gesto, intento de verbalización o señalándolo) a la pregunta ¿Qué es?.

#### **Actividades específicas:**

- El vocabulario es algo que se trabaja de manera indirecta durante todas las actividades desarrolladas en cada servicio.
- Cuando la paciente llegó al centro, ya traía algún nivel de vocabulario básico con gestos asociados. Desafortunadamente no contamos con la información exacta del procedimiento seguido.

### **3.3 Comprensión.**

No se han propuesto tareas relacionadas con este nivel, porque los objetivos prioritarios en logopedia son de momento a nivel fonético y fonológico, y aunque



sabemos de la importancia de trabajar la comprensión de manera específica la temporalidad de la terapia no es suficiente para incluir objetivos de comprensión de momento. Se hace un trabajo indirecto de comprensión durante la realización de todas las actividades incluidas en el programa, pero generalmente este trabajo se limita al seguimiento de instrucciones simples, que aunque es el primer paso en el proceso de comprensión no es el único.

#### **4. HABILIDADES SUPERIORES**

##### **4.1 Conceptos básicos y opuestos.**

###### **Servicios donde se realizan las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

###### **Elementos previos:**

- Enseñar a repetir una información dada (por moldeamiento).
- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por modelamiento y luego por moldeamiento y seguimiento instruccional).
- Enseñar a denominar (gesto, intento de verbalización o señalándolo) elementos pertenecientes a la categoría de conceptos básicos.
- Enseñar a marcar (en fichas) elementos solicitados.

###### **Actividades específicas:**

- Se realizarán actividades manuales que impliquen el uso de los conceptos de tiempo, espacio, cantidad y opuestos. Estas actividades serán realizadas al inicio por la terapeuta y la paciente irá aprendiendo por modelamiento. Luego se iniciará el moldeamiento y finalmente se entrenará en seguimiento instruccional.
- Paralelamente se iniciará con el trabajo de fichas que contienen imágenes relacionadas con cada concepto. En estas fichas la paciente debe elegir la imagen que se adecuó a una instrucción dada (marcar el objeto que está en diferentes posiciones respecto de otro, o el que es opuesto a otro, etc.). Este ejercicio se realizará con fichas relacionadas con todos los conceptos.

- Paralelamente al trabajo con fichas se usarán lotos y fotografías relacionadas con los conceptos. La paciente deberá seleccionar los lotos y fotografías según instrucciones dadas (dame el objeto que está abierto, dame el objeto que está cerrado, etc.). Este ejercicio se realizará con imágenes relacionadas con todos los conceptos.
- Paralelamente a los tres puntos anteriores, también se trabajará con elementos recortados que la paciente debe insertar dentro de fichas en posiciones dadas por instrucción. Este tipo de trabajo se puede hacer con muchos de los conceptos.
- También se utilizarán todo tipo de actividades lúdicas que impliquen la enseñanza y el uso de los conceptos (puzzles, dominós, lotos, encajables, etc.).
- Se utilizarán vídeos donde se trabajan conceptos básicos y opuestos. Con esta paciente de momento no se pueden usar juegos de ordenador interactivos, ya que le cuesta mucho el uso del teclado y el seguimiento de instrucciones es muy pobre, este tipo de actividad será propuesta más adelante.

#### **4. HABILIDADES SUPERIORES**

##### **4.2 Habilidades de cálculo.**

##### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Psicopedagogía.

##### **Elementos previos:**

- Enseñar a repetir una información dada (por moldeamiento).
- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por modelamiento y luego por moldeamiento y seguimiento instruccional).
- Enseñar a denominar (gesto, intento de verbalización o señalándolo) información numérica.
- Enseñar a marcar (en fichas) elementos solicitados.

##### **Actividades específicas:**

- Dadas las características de la paciente primero se trabajará para logros reconocer y denominar los números del 0 al 10.

- Se iniciará trabajando con el aprendizaje del concepto asociado a cada número. Con objetos diversos se irá enseñando lo que significa cada número (con fichas, bloques, etc.). Se iniciará presentando el número de manera concreta (por ejemplo: 1 ficha, 2 fichas juntas, 3 fichas juntas... o con listones de madera un listón pequeño para uno, un listón más grande pintado mitad de un color y la otra mitad de otro color para dos y así sucesivamente), la idea es que al inicio vea la representación de cada número como un todo.
- Paralelamente se realizarán actividades donde se expongan los números uno a uno y ella vaya realizando diferentes tipos de actividad (colorearlo, pintarlo, rellenarlo con pegatinas, etc.). Se le va enseñando a denominarlo mientras realiza cada actividad, ella debe ir repitiendo el nombre de cada número.
- Al mismo tiempo se utilizara material diverso donde aparezca cada número (fichas, lotos, tarjetas, etc.) con el que se ira enseñando la denominación. Ella debe ir repitiendo el nombre. También se expondrán las fichas con el dibujo de dos números (empezando con dos fichas) y se irá solicitando la correspondiente a cada número, si se observa evolución se va aumentando el número de fichas.
- Adicionalmente se expondrán los números escritos de manera desorganizada en un folio y se le pedirá que marque un número solicitado. La cantidad de números que se van exponiendo en el folio dependerá de la evolución en la tarea, se iniciará con dos.
- Paralelamente se trabajará asociando el dibujo del número con la cantidad correspondiente utilizando imágenes (por ejemplo: un sol con el número 1, etc.), para que ella vaya visualizándolo.
- Se diseñarán actividades donde ella tenga asociar el número con su cantidad correspondiente. Por ejemplo actividades de asociación donde ella debe unir por medio de una línea número y cantidad, o actividades donde debe marchar un número de elementos solicitado, etc.
- Se utilizarán actividades de asociación de la cantidad y el número (por ejemplo: una caja con diferentes compartimentos. Cada uno tiene en la parte superior un número (de 0 a 10) y se va enseñando a poner el número de fichas correspondiente, primero por modelamiento, luego por moldeamiento y luego por seguimiento instruccional.

- También se ira generalizando el aprendizaje de números pequeños con elementos familiares para ella (por ejemplo: se le enseñará que ella tiene una nariz, dos orejas, dos manos, etc.).

## **5. PSICOMOTRICIDAD.**

De momento no se realizaron actividades específicas de coordinación motora de piernas y brazos ya que no se aplican.

### **5.1 Acción imitativa.**

#### **Servicios donde se realizaron las actividades:**

- Neuropsicología.
- Logopedia.

#### **Elementos previos:**

- Enseñar a imitar la ejecución en actividades específicas (por modelamiento y luego por moldeamiento y seguimiento instruccional). Todo el programa de intervención requiere de imitación, pero cuando hablamos de psicomotricidad nos referimos a actividades que implican un componente motor complejo. Algunas de estas actividades motoras se trabajan en el apartado de percepción (habilidades visuoestructurales, coordinación visuomotora).

#### **Actividades específicas:**

- En logopedia se trabaja con la realización de praxias a nivel de la boca, la lengua y la cara. El entrenamiento en estas praxias inicia por modelamiento, luego por moldeamiento y finalmente por seguimiento instruccional.
- A nivel de neuropsicología se iniciará intentando disminuir las sincinesias (reproducción contralateral simultánea de movimientos solicitados a un lado del cuerpo). En la medida en que ejecuta la acción se va moldeando el uso de la parte correcta del cuerpo.
- Se empieza enseñando la imitación de movimientos gruesos (por ejemplo: subir y bajar un brazo, ponerlo hacia delante y hacia atrás, tapar un ojo con una mano, etc.). También se trabajarán movimientos gruesos con la cabeza y con las piernas, a nivel de la imitación.

- Una vez conseguido el paso anterior se pasará a movimientos finos (por ejemplo: abrir y cerrar la mano, intentos de pianoteo con las manos, movimientos simples palma-dorso de la mano sobre una mesa) otros elementos como por ejemplo la oposición digital, o en entrecruzamiento digital no pueden ser propuestas de momento dadas las dificultades de la paciente).